



UNIVERSIDAD ESPECIALIZADA DE LAS AMÉRICAS

Facultad de Ciencias Médicas y Clínicas

Escuela de Ciencias Clínicas

**Trabajo de Grado para optar por el título de Licenciada en
Doctorado profesional en Optometría**

Tesis

**Características visuales de la población Guna albina de la Asociación
SOS albinos Panamá atendidos en abril 2025**

Presentado por
Livingston Perry, Laishany Aileen
3-739-1443

Asesor:
Dr. Juan Oliveros López PhD.

Coasesora:
Dra. Nadiuska Platero PhD.

Panamá, 2025

DEDICATORIA

Dedico esta tesis primeramente a Dios por su gran amor y por darme las fuerzas y sabiduría para llegar a la meta.

A mi mamá, Eneida, que siempre me dio los recursos que necesité, me llenó de ánimos y creyó en mí, no me dejó caer cuando pensé en abandonar.

A mi papá, Fernando, que siempre fue mi apoyo y protección.

A mi hermana, Lianys, por siempre estar para mí en todo este proceso y motivarme a avanzar.

A mi esposo, que siempre me ayudó en todo lo que pudo y me sostuvo en los momentos en los que me pude desanimar.

A mi tía, Mirna, que ahora está en el cielo, siempre me motivó a dar lo mejor y creyó en que lo lograría.

Laishany Livingston

AGRADECIMIENTO

Primeramente, quiero dar gracias a Dios porque sin Él nada es posible.

Quiero dar gracias especialmente a mis padres, a mi hermana y a mi esposo por ser ese apoyo incondicional durante todo este camino, por su fe en que yo lo lograría, por toda su ayuda, por sus oraciones y ánimos, los amo, sin ustedes este logro no sería posible. Gracias a mis abuelas, tías, primos, suegra, cuñados y a mis amigas y amigos por su fe en mí, sus oraciones y apoyo moral, por siempre preguntar sobre mi avance y acompañarme siendo mis pacientes de atención, gracias por creer en que pronto sería yo quien cuidaría de sus ojos.

A mis compañeros y amigos de Óptica City Visión que fueron de mucho apoyo y ánimo para mí en este camino. A la Dra. Aix y a la Dra. Odalys que siempre compartieron de sus conocimientos sin esperar nada a cambio. A mis pastores y a todos mis hermanos en Cristo del Ministerio de Restauración Dios con Nosotros que oraron por mí en tiempos de pruebas.

Finalmente, quiero agradecer a cada uno de mis profesores por brindarme de sus conocimientos durante todos estos años de estudio, en especial a la Dra. Maybeth Bernal. Gracias a todos mis compañeros de estudio por ser ayuda unos con otros, a mis asesores de tesis el Dr. Juan Oliveros, por su ayuda y paciencia, y la Dra. Nadiuska Platero por dar todo el apoyo, corrección y guía durante esta investigación y por siempre brindarme de sus conocimientos durante cada jornada de giras las cuales serán un aprendizaje valioso para esta nueva etapa como profesional.

Laishany Livingston

RESUMEN

El albinismo es una agrupación de disfunciones genéticas de carácter hereditario que provoca incapacidad de generar y/o distribuir melanina en el organismo. El albinismo a nivel ocular también puede generar una serie de anomalías como hipoplasia foveal, estrabismo, nistagmo, fotofobia, baja visión, defectos refractivos, y deficiencias en la visión estereoscópica; es por eso la importancia de hacer un examen visual periódico a los pacientes con albinismo. Por lo cual, esta investigación tiene la finalidad de determinar las características visuales de la población albina Guna de la asociación SOS Albino de Panamá.

Se realizó un estudio no experimental, cuantitativo, transversal de tipo descriptivo, comparativo y correlacional. Se realizaron pruebas de agudeza visual, sensibilidad del contraste y de la visión del color.

Se evaluaron un total de 25 personas con albinismo, 12 mujeres (48%) y 13 hombres (52%). El 80% no utilizaba corrección óptica, un 50% presentó deficiencia visual moderada, un 33,3% severa, y un 16,7% con ceguera. En la valoración de la sensibilidad al contraste 45,8% presentó una sensibilidad moderada, en un 37,5% fue mala y un 16,7% fue muy mala. En cuanto a la visión de color un 60%, presentó anomalía tritan.

La población albina Guna de la asociación Albinos SOS presentaron diversas anomalías visuales no diagnosticadas que impactan negativamente su desarrollo y calidad de vida.

Palabras Claves: agudeza visual, albinismo, corrección óptica, nistagmo, sensibilidad al contraste, visión del color.

ABSTRACT

Albinism is a group of inherited genetic disorders that result in an inability to generate and/or distribute melanin in the body. Ocular albinism can also cause a series of abnormalities such as foveal hypoplasia, strabismus, nystagmus, photophobia, low vision, refractive errors, and stereoscopic vision deficiencies. This is why it is important to perform periodic eye examinations on patients with albinism. Therefore, this research aims to determine the visual characteristics of the Guna albino population of the SOS Albino Association of Panama.

A non-experimental, quantitative, cross-sectional, descriptive, comparative, and correlational study was conducted. Visual acuity, contrast sensitivity, and color vision tests were performed.

A total of 25 individuals with albinism were evaluated: 12 women (48%) and 13 men (52%). 80% did not use optical correction, 50% had moderate visual impairment, 33.3% had severe visual impairment, and 16.7% were blind. Contrast sensitivity assessment showed moderate sensitivity in 45.8%, poor sensitivity in 37.5%, and very poor sensitivity in 16.7%. Regarding color vision, 60% had a Tritan abnormality.

The Guna albino population of the Albinos SOS association presented various undiagnosed visual abnormalities that negatively impact their development and quality of life.

Keywords: albinism, color vision, contrast sensitivity, nystagmus, optical correction, visual acuity.

CONTENIDO GENERAL

INTRODUCCIÓN	7
CAPÍTULO I: ASPECTOS GENERALES DE LA INVESTIGACIÓN	10
1.1 Planteamiento del problema	10
1.1.1 El problema de investigación.....	19
1.2 Justificación.....	19
1.3 Hipótesis.....	21
1.4 Objetivos	22
CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO.....	24
2.1. Albinismo.....	24
2.1.1. Albinismo oculocutáneo	25
2.2 Prevalencia.....	27
2.2.1 OCA1A.....	27
2.2.2 OCA1B.....	27
2.3. Epidemiología	28
2.4. Albinismo en Panamá	30
2.5. Afectaciones del albinismo a nivel visual	33
CAPÍTULO III: MARCO METODOLÓGICO	37
3.1 Diseño de investigación y tipo de estudio	37
3.3 Variables	39
3.4 Instrumentos, técnicas, recolección de datos y / o materiales-equipos.....	42
3.5 Procedimiento	42
CAPÍTULO IV: ANÁLISIS DE RESULTADOS.....	48
CONCLUSIONES	66
RECOMENDACIONES Y LIMITACIONES	67
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	68
ANEXOS.....	72
ÍNDICE DE TABLAS.....	79
ÍNDICE DE GRÁFICAS.....	80

INTRODUCCIÓN

El albinismo es una condición genética donde el organismo que la presenta tiene una capacidad muy reducida o nula de producir melanina. Panamá representa uno de los países a nivel mundial con mayor índice de personas con albinismo, esto debido a la población Guna y su endogamia marcada.

En el capítulo I, se puede observar que el albinismo a nivel mundial no es un campo ampliamente estudiado, se detallaron diversas investigaciones de distintas regiones concluyendo en que la región de Panamá es una de las más afectadas a nivel mundial. Esta condición genética genera diversas limitaciones en el desarrollo general de la población que lo presenta, principalmente a nivel visual, de aquí la necesidad de realizar este estudio con el objetivo de evaluar la agudeza visual, determinar el nivel de deficiencia visual, evaluar la sensibilidad de contraste, y evaluar la visión del color en los pacientes albinos en Panamá y su impacto en la calidad de vida de estos individuos.

En el capítulo II dentro del marco teórico, se observa lo que es el albinismo, sus características y clasificaciones, así como su prevalencia y epidemiología.

El capítulo III detalla el diseño de investigación el cual es no experimental, cuantitativo, transversal de tipo descriptivo y comparativo. El sujeto de investigación fue conformado por un grupo de personas albinas pertenecientes a la asociación SOS Albinos de Panamá. El tipo de muestra es no probabilística por conveniencia.

En el capítulo IV, se da el análisis y discusión de los resultados, para luego elaborar las conclusiones, recomendaciones y limitaciones del estudio y finalmente hacer entrega de documento escrito.

CAPÍTULO I

CAPÍTULO I: ASPECTOS GENERALES DE LA INVESTIGACIÓN

1.1 Planteamiento del problema

El albinismo es una condición genética hereditaria que impacta considerablemente la producción de melanina en un organismo (Dumitrescu et al., 2021; Kromberg & Kerr, 2022). Según Acosta Herrera (2020), algunos textos bíblicos sugieren que el albinismo tiene sus raíces en los descendientes de Noé, quienes se establecieron en la región tórrida, que abarca partes de Europa, Asia y África. Esta ubicación geográfica podría haber facilitado su migración y posterior mezcla con las poblaciones nativas de estos continentes, lo que dio lugar a una mayor diversidad racial. Debido a esta conexión histórica, se le ha atribuido el nombre de síndrome de Noé, aunque posteriormente se popularizó el término albinismo, derivado de la palabra latina “albos”, que se traduce como pureza o blancura. Además, Kromberg y Kerr (2022) destacan que hay registros de personas con albinismo que datan del año 200 a.C., lo que indica que esta condición ha sido reconocida a lo largo de la historia. Este trasfondo histórico resalta no solo la relevancia cultural del albinismo, sino también su presencia continua en diversas sociedades a lo largo del tiempo.

Una de las hipótesis que explican la prevalencia del albinismo es la endogamia acentuada, un factor que ha sido identificado en la población albina, siendo la República de Panamá la región con la mayor incidencia de este trastorno (Acosta Herrera, 2020). Según Dumitrescu et al. (2021), el albinismo oculocutáneo se hereda de manera autosómica recesiva, lo que afecta tanto los ojos como la piel y el cabello. Por otro lado, el albinismo ocular, que está relacionado con el cromosoma X, se manifiesta únicamente con afectaciones en los ojos. Creel (2015) clasificó al menos 20 tipos diferentes de albinismo en humanos, distribuidos en 12 cromosomas, entre los cuales se incluyen el albinismo oculocutáneo (OCA1-7) y el albinismo ocular (OA1).

Kromberg y Kerr (2022) aclaran que para que una persona presente albinismo, es necesario heredar dos copias del gen mutado OCA, una de cada progenitor. Esto

significa que, aunque los padres no muestren síntomas de la condición, pueden ser portadores de la mutación genética y transmitirla a sus descendientes. Así, incluso aquellos hijos que no desarrollen albinismo también llevarán la mutación y podrán transmitirla a futuras generaciones. Este mecanismo de herencia subraya la importancia de la endogamia y la genética en la comprensión de la prevalencia del albinismo en ciertas poblaciones, destacando el papel de los portadores en la perpetuación de esta condición.

Ahora bien, así como se mencionó anteriormente, el albinismo a nivel visual presenta diversas afectaciones, se asocia a una disminución de la agudeza visual de los individuos en más del 90% de los pacientes (Dumitrescu et al., 2021). Rodríguez y Maza Espinosa (2023) en una publicación de la revista de Investigación en Salud VIVE mencionan que en Argentina el 95% de los albinos muestran problemas de visión y fotofobia.

Entre las personas con albinismo, la agudeza visual suele variar entre -0,10 y 1,60 logMAR, esto corresponde a una agudeza visual de Snellen que va de 20/15 a 20/800. En promedio, la agudeza visual suele ser de 0,60 logMAR (equivalente a 20/80 en la escala de Snellen) gracias a la hipoplasia foveal característica de este grupo. En el albinismo, se ha informado que la hipoplasia foveal está presente entre el 94% y el 100% de los individuos mientras que la hipopigmentación del fondo de ojo está presente en más del 94% de las personas con albinismo. Otra característica que influye en la reducción de la agudeza visual presente en el albinismo es el enrutamiento incorrecto del quiasma el cual se estima que está entre el 84 % y el 100 % de estos (Thomas et al., 2023).

Dentro de las características visuales de los albinos está la presencia del defecto de transiluminación del iris (TID) que se refiere a la pérdida o ausencia del epitelio pigmentario en el iris, lo que permite que la luz pase a través del tejido ocular de manera inusual. Se ha documentado que entre el 91% y el 100% de las personas que padecen albinismo presentan este defecto en el iris. La presencia de un TID en el iris está comúnmente vinculada con la fotofobia, una condición en la que la

sensibilidad a la luz se ve incrementada, causando incomodidad o dolor al estar expuesto a fuentes de luz intensa. Esta relación entre el TID y la fotofobia es frecuente, ya que la pérdida de pigmento en el iris reduce la capacidad del ojo para filtrar y regular la cantidad de luz que entra (Khanal et al., 2015).

El nistagmo, que es un movimiento involuntario y repetitivo de los ojos, se reconoce generalmente como una característica prevalente en personas con albinismo. Sin embargo, existen informes que indican que, en un pequeño porcentaje de casos, hasta un 7,7% de las personas con albinismo no presentan esta condición ocular. Esto significa que aproximadamente el 92,3% de las personas con albinismo si experimentan nistagmo, mientras que una minoría significativa no lo manifiesta, lo que sugiere que el nistagmo, aunque común, no es universal en todos los individuos con albinismo (Kruijt et al 2018).

El estrabismo, que se caracteriza por el desalineamiento de los ojos, afecta a aproximadamente el 71% de las personas con albinismo. No obstante, la prevalencia de esta condición varía significativamente dependiendo del tipo específico de albinismo. Por ejemplo, en el caso del albinismo ocular tipo 1 (OCA1), la tasa de estrabismo es notablemente más alta, alcanzando hasta el 100% de los individuos afectados. Dentro de las formas de estrabismo observadas en personas con albinismo, la esotropía, que es el desvío hacia adentro de uno o ambos ojos, es la más común (Thomas et al., 2023).

En un estudio descriptivo transversal realizado en Nepal sobre los déficits visuales en pacientes con albinismo oculocutáneo acudieron al Departamento de Oftalmología del Instituto de Medicina un total de 25 casos (50 ojos) de albinismo oculocutáneo, donde fueron analizados todos los casos diagnosticados que acudieron para una consulta ocular entre el 1 de septiembre de 2011 y el 1 de diciembre de 2013. Los participantes tenían una edad promedio de 16 años, con un rango intercuartílico de 12 años. De los 25 casos, 16 eran hombres (64%) y 9 mujeres (36%), lo que resultó en una proporción de sexos de 1,78 hombres por cada mujer. Los intervalos de edad se organizaron de manera excluyente y fueron

determinados utilizando la fórmula de Sturges para una distribución adecuada de los grupos. Los grupos de edad que mostraron el mayor número de participantes fueron los de 5 a 14 años y de 14 a 23 años, con 11 participantes (44%) en cada uno. En cambio, el grupo de edad de 23 a 32 años tuvo la menor representación, con solo un participante. Este análisis permite una visión detallada sobre las características demográficas de las personas con albinismo oculocutáneo que recibieron atención oftalmológica en el período especificado (Khanal et al., 2015).

En este estudio ,en Nepal, resultó que el tipo de nistagmo más frecuente observado fue el nistagmo pendular horizontal, el cual se presentó en 34 ojos, lo que equivale al 68% de los casos. En total, 21 participantes (84%) mostraron nistagmo, siendo el tipo pendular horizontal el más común, seguido por el nistagmo espasmódico horizontal izquierdo, que se presentó en 6 ojos (12%), y el espasmódico horizontal derecho, con 2 ojos (4%). En cuanto a la posición primaria, esta fue el punto nulo más frecuente en el 68% de los casos (34 ojos). Es relevante destacar que ninguno de los participantes adoptó una postura compensatoria de la cabeza para reducir o mitigar los efectos del nistagmo. El nistagmo pendular horizontal fue el nistagmo más común (n = 34 ojos; 68%). El nistagmo estaba presente en 21 participantes (84%), siendo el tipo pendular horizontal (n = 34 ojos, 68%) el más común, seguido del nistagmo espasmódico horizontal izquierdo (n = 6, 12%) y el espasmódico horizontal derecho (n = 2; 4%). La posición primaria (n = 34, 68%) fue el punto nulo más común. No se encontró que ninguno de los participantes adoptara una postura compensatoria de la cabeza para amortiguar el nistagmo (Khanal et al., 2015).

En cuanto a la AV todos los participantes del estudio presentaron una agudeza visual significativamente reducida (media: $1,24 \pm 0,50$ logMAR). En términos de agudeza visual a distancia, 14 ojos (28%) mostraron una agudeza mayor a 1.30 logMAR, 16 ojos (32%) tuvieron agudeza visual entre 1.00 y 1.30 logMAR, 19 ojos (38%) tuvieron una agudeza mayor a 0.48 logMAR, pero menor o igual a 1.00 logMAR, y 14 ojos fueron diagnosticados como ciegos. Solo en un ojo se observó un leve deterioro visual, con una agudeza visual de 0.48 logMAR, de un total de

50 ojos analizados. Tras la corrección óptica con gafas, seis ojos (12%) presentaron un leve deterioro visual, 28 ojos (56%) tuvieron una agudeza visual superior a 0.48, pero menor o igual a 1.00 logMAR, 12 ojos (24%) mostraron una agudeza visual mayor a 1.00 logMAR, pero menor o igual a 1.30 logMAR, y cuatro ojos (8%) alcanzaron una agudeza visual superior a 1.30 logMAR. De acuerdo con la clasificación de la Organización Mundial de la Salud, basada en la mejor agudeza visual corregida, el 12% de los ojos presentaron visión leve, el 56% visión moderada, el 24% visión grave y el 8% ceguera. Se observó una diferencia media significativa entre la agudeza visual no corregida (media: $1,24 \pm 0,50$ logMAR) y la agudeza visual corregida (media: $1,0252 \pm 0,48$ logMAR), con un valor $t(49) = 4,91$, $p < 0,0001$. Además, se encontró una correlación moderadamente positiva entre las agudezas visuales a distancia no corregidas y corregidas, con un coeficiente de correlación lineal de Karl Pearson de $r = 0,80$ ($p < 0,001$). Dentro de los resultados el error refractivo más frecuente observado fue el astigmatismo miópico, que afectó a 17 ojos (34%). Del total de los participantes, el 58% presentaron astigmatismo con la regla. Al analizar el poder equivalente esférico, se observó que la mayoría de los ojos (30 ojos, 60%) eran miopes, con un error refractivo medio general de $-1,59 \pm 5,39$ Dpt. La agudeza visual mostró una mejora significativa tras la corrección refractiva, según los resultados de la prueba t de muestras pareadas ($p < 0,05$). Además del astigmatismo miópico, que fue el más común (34%), también se encontraron otros tipos de errores refractivos: astigmatismo mixto (9 ojos, 18%), miopía simple (8 ojos, 16%), hipermetropía simple (8 ojos, 16%) y astigmatismo hipermetrópico (8 ojos, 16%). En términos de error refractivo equivalente esférico, el 60% de los ojos eran miopes y el 40% hipermétropes. Todos los casos de astigmatismo fueron del tipo con la regla, excepto dos, que presentaron astigmatismo en el sentido contrario a la regla. No se detectaron casos de astigmatismo oblicuo ni bioblicuo. El valor del cilindro astigmático varió entre 0,50 dioptrías y 4,00 dioptrías, con una media de $1,93 \pm 1,00$ dioptrías (Khanal et al., 2015).

En este estudio del nepalés, también se detectó esotropía alternante y exotropía alternante en el 16% de los participantes con estrabismo, lo que representó el 40%

de todos los casos estudiados. En 15 participantes (60%), no se observó heterotropía. La combinación de esotropía alternante y exotropía alternante se presentó en cuatro participantes (16%). Los casos menos frecuentes incluyeron exotropía en el ojo derecho y exotropía en el ojo izquierdo, cada uno en un participante (4%). En cuanto a la magnitud del estrabismo, el promedio fue de $24,15 \pm 8,02$ dioptrías prismáticas, con un rango que varió entre 12 y 40 dioptrías prismáticas. Todos los participantes informaron experimentar visión borrosa tanto de cerca como de lejos, además de fotofobia. En todos los casos, se observaron hipoplasia foveal, translucidez del iris y ausencia de reflejo foveal. Los participantes fueron divididos en tres grupos según su clasificación de estereopsis: el grupo NDS (sin estereopsis detectable) constaba de 13 participantes, el grupo CS (estereopsis gruesa) de 8 participantes, y el grupo FS (estereopsis fina) de 4 participantes. Se observó que a medida que la estereopsis mejoraba, la agudeza visual tendía a aumentar; sin embargo, este incremento en la agudeza visual de lejos no alcanzó significancia estadística (ANOVA unidireccional con pruebas post hoc, $p = 0,66$). Al analizar la transparencia macular, el grupo NDS presentó la menor transparencia, mientras que el grupo FS mostró la mayor, seguido por el grupo CS. Las diferencias en la transparencia macular fueron estadísticamente significativas al comparar el grupo NDS con el grupo FS ($p = 0,010$) y el grupo CS con el grupo FS ($p = 0,04$), pero no al comparar el grupo NDS con el grupo CS. Los participantes de los grupos FS y CS mostraron menor defecto de transiluminación del iris en comparación con el grupo NDS. El grado promedio de transiluminación del iris en el grupo NDS fue el más alto, y mostró una diferencia significativa con el grupo FS ($p = 0,036$), cuya media también fue significativamente diferente a la del grupo CS ($p = 0,038$). No se encontraron diferencias significativas entre los grupos NDS y CS en cuanto a transiluminación del iris. En cuanto a la estereopsis, se observó estereopsis fina en 4 participantes (16%), estereopsis gruesa en 8 participantes (32%) y ausencia de estereopsis detectable en 13 participantes (52%). En relación con la visión del color, 19 participantes (76%) tenían visión del color normal, mientras que 3 participantes (12%) presentaron deficiencia en la visión del color rojo-verde. En 3 participantes (12%), no se pudo evaluar la función de la visión del color (Khanal et al., 2015).

El resumen de la reunión anual de la Asociación de Investigación en Visión y Oftalmología (ARVO) de 2017 presentó un estudio sobre la evaluación de la visión del color en pacientes con albinismo, utilizando la prueba de color de Cambridge y las placas de Ishihara como herramientas diagnósticas. Este incluyó a 28 pacientes albinos seleccionados del proyecto Pro-Albino, quienes fueron derivados al Laboratorio de Psicofísica y Electrofisiología Visual (Instituto de Psicología de la Universidad de São Paulo) para realizar las pruebas. Los criterios de inclusión fueron una agudeza visual mínima de 20/400 en ambos ojos, y el criterio de exclusión fue la presencia de alteraciones oftalmológicas secundarias a otras enfermedades. Los umbrales se ajustaron según el grupo de edad, comparándolos con un grupo control. Para el análisis estadístico, se utilizaron los umbrales de discriminación de colores en cada eje, comparando los resultados de los pacientes albinos con los del grupo control mediante la prueba t de Student. El CCT (Prueba del umbral de contraste de cono) reveló que tres individuos presentaban protanomalia, uno tenía tritanomalia y cuatro mostraron cambios difusos y no específicos. Diecinueve individuos no evidenciaron alteraciones en la visión del color. Solo un participante con albinismo mostró anomalías en la visión del color según las placas de Ishihara. En general, la muestra de albinos mostró umbrales más altos de discriminación cromática en los ejes de confusión en comparación con el grupo control. Sin embargo, no se encontraron diferencias estadísticamente significativas en los umbrales de discriminación para los ejes protan ($p = 0,146$), deután ($p = 0,084$) y tritan ($p = 0,164$) entre los pacientes albinos y el grupo control. Esto resalta la complejidad de las percepciones cromáticas en personas con albinismo y sugiere la necesidad de estudios adicionales para comprender mejor estas variaciones (Silvas et al., 2017).

Como hemos visto el albinismo a nivel visual genera diferentes deficiencias que intervienen de manera directa con el desarrollo cotidiano de los individuos que la presentan, pero dentro de todas estas condiciones visuales se podría considerar a la disminución significativa de la agudeza visual como la más limitante de estas.

Muchas personas con albinismo a nivel mundial desconocen que pueden mejorar considerablemente su calidad de vida mediante diferentes ayudas visuales, aunque anteriormente se ha determinado el impacto positivo de las gafas en la agudeza visual, así como de los telescopios en la visión funcional de las personas albinas, existen muy pocos estudios que puedan cuantificar estos efectos en funciones visuales clave (Jhetam & Mashige, 2020).

Por su parte, la sensibilidad al contraste es una función visual muy importante que en ocasiones se pasa por alto. Esta permite que nuestros ojos puedan distinguir objetos del fondo aun cuando ambos tienen tonalidades muy similares. Al reducirse la sensibilidad al contraste se pueden dificultar actividades tan cotidianas como leer.

El uso de dispositivos de ampliación óptica mejorará en gran manera la percepción visual, sin embargo, no abordan directamente las deficiencias de la sensibilidad al contraste. Hay estudios que demuestran que los estudiantes con baja visión presentan velocidades de lectura menores de manera significativa en comparación a sus compañeros con visión normal, incluso ajustando el tamaño del texto (Jhetam et al., 2020).

De acuerdo con Yahalom et al. (2024), la epidemiología del albinismo presenta variaciones significativas en diferentes regiones del mundo. A nivel global, se estima que la prevalencia del albinismo se sitúa en aproximadamente 1 de cada 14,000 individuos. Sin embargo, en el contexto específico de Israel, esta cifra es ligeramente más alta, con una tasa estimada de 1 de cada 10,000.

La incidencia de los diferentes tipos de albinismo muestra variaciones significativas según las etnias. El tipo OCA1 es particularmente prevalente entre los grupos caucásicos, representando aproximadamente el 50% de todos los casos a nivel mundial. En contraste, el OCA2 se encuentra con mayor frecuencia en África, donde constituye alrededor del 30% de los casos globales. Por otro lado, el OCA4, que es el tipo más común en Japón, representa aproximadamente el

17% de la población albina a nivel mundial (Yahalom et al., 2024). En cuanto a las poblaciones europeas, la prevalencia del albinismo oculocutáneo se estima entre 1 de cada 10,000 y 1 de cada 15,000 individuos (Lisbjerg et al., 2023).

En Asia, el albinismo es considerado una condición muy rara. En la población china Han, la prevalencia se estima en 1 de cada 18,000 individuos, mientras que en Japón la cifra es más alta, con una incidencia de 1 de cada 47,000. Por otro lado, en Europa, las tasas de prevalencia varían entre los países: en Irlanda se estima en 1 de cada 10,000, mientras que en los Países Bajos es de aproximadamente 1 de cada 15,000. En el sur de África, la situación es diferente, con una tasa de prevalencia más elevada de 1 de cada 4,000 personas (Kromberg & Kerr, 2022).

En Estados Unidos, la incidencia total del albinismo se reporta en 1 de cada 17,000. Sin embargo, es importante destacar que esta cifra varía según la etnia: para la población negra, la tasa es de 1 de cada 10,000, en comparación con 1 de cada 19,000 en la población blanca. Además, en la comunidad Hopi de Arizona, la estimación de personas albinas es notablemente alta, con una incidencia de 1 en 227 (Kromberg & Kerr, 2022).

En Puerto Rico, la prevalencia del albinismo se estima en 1 de cada 59 personas que portan la afección, mientras que la presencia del fenotipo albino se calcula en 1 de cada 2,000 individuos. En Colombia, se ha estimado que hay aproximadamente 2,000 pacientes albinos, lo que pone de manifiesto la relevancia de esta condición en el país. En el caso del pueblo Kuna de Panamá, la incidencia del albinismo es notablemente más alta, con una tasa de 1 en 213 personas (Acosta Herrera, 2020). Estos datos reflejan no solo la variabilidad en la prevalencia del albinismo entre diferentes regiones, sino también la necesidad de atención y recursos adecuados para apoyar a las comunidades afectadas.

La comarca de Kuna Yala en Panamá se destaca como una de las regiones del mundo con la mayor incidencia de albinismo, presentando una tasa del 1%. De

manera similar, la isla de Lençóis en Maranhão, Brasil, muestra una tasa aún más alta, de 1.5%. Estos datos afirman que la elevada prevalencia del albinismo en estas áreas podría estar relacionada con prácticas culturales, especialmente los matrimonios consanguíneos que son comunes en estas comunidades (Pires Soares & Martins Guimarães, 2014).

En 2023, la especialista de la ONU, Muluka-Anne Miti-Drummond, también destacó que las comunidades indígenas Guna en Panamá presentan una de las tasas más elevadas de albinismo a nivel mundial, según sus observaciones, la proporción de individuos albinos en estas comunidades se estima entre 1 de cada 160 a 1 de cada 200 personas. Durante su visita a las comunidades de Niatupu y Río Sidra, Miti-Drummond tuvo la oportunidad de corroborar directamente esta alarmante prevalencia (ONU, 2023).

1.1.1 El problema de investigación

¿Cuáles son las características visuales que se presentan en la población Guna albina de la Asociación SOS albinos Panamá?

1.2 Justificación

En este estudio, se determinaron las características visuales presentes en la población Guna albina de la Asociación SOS albinos Panamá.

Panamá se destaca como uno de los países con mayor prevalencia de individuos que padecen albinismo oculocutáneo alrededor del mundo, sin embargo, en la actualidad, no existe ningún estudio o informe publicado que analice y describa las características visuales específicas de este grupo en nuestra región. Esto resalta una significativa laguna en la investigación, dado que comprender las particularidades visuales de las personas con albinismo oculocutáneo es crucial para desarrollar estrategias adecuadas de atención y apoyo para estos.

La falta de información y datos limita el acceso a recursos y servicios médicos y optométricos que aborden las necesidades únicas de los pacientes con albinismo, lo que subraya la importancia de llevar a cabo investigaciones como esta que aporta a detalle la condición visual de este grupo en particular.

Las deficiencias visuales que acompañan al albinismo impactan significativamente el desarrollo integral de la vida cotidiana de quienes la padecen, las limitaciones visuales son una de las principales características que no solo dificultan la realización de actividades básicas, sino que también pueden influir en aspectos emocionales y sociales, generando un efecto en cadena que afecta la calidad de vida. Por esta razón, es fundamental evaluar la condición visual de los pacientes albinos y corregir las anomalías identificadas. Este enfoque no solo representa un avance en la salud visual, sino que también contribuirá de manera sustancial a mejorar la calidad de vida de la población albina en Panamá.

La identificación de las características visuales específicas y el abordaje de las discapacidades oculares asociadas con el albinismo son pasos cruciales para proporcionar los tratamientos y apoyos necesarios. Al ofrecer soluciones personalizadas, se facilitará que los pacientes puedan desarrollarse e independizarse en diversas actividades diarias; la posibilidad de realizar tareas que previamente les resultaban complicadas no sólo aumentará su autoestima, sino que también tendrá un impacto positivo en su salud integral, abarcando aspectos físicos, psicológicos y sociales.

La información generada a través de esta investigación beneficiará directamente a los pacientes evaluados al proporcionarles un diagnóstico más claro y opciones de tratamiento adaptadas a sus necesidades. A su vez, los profesionales de la salud visual encontrarán en estos datos una herramienta valiosa para ofrecer una atención más integral y especializada a sus pacientes albinos, promoviendo una gestión más efectiva de sus condiciones.

Por otro lado, este estudio facilita la identificación de tendencias y patrones que podrían informar políticas de salud pública. En última instancia, este esfuerzo conjunto no solo enriquecerá el conocimiento sobre el albinismo en el contexto

panameño, sino que también contribuirá a la creación de un entorno más inclusivo y accesible para todas las personas que lo padecen, garantizando que puedan disfrutar de una vida plena y satisfactoria.

Asimismo, contar con un registro exhaustivo de las características visuales de la población albina en Panamá será de gran importancia, ya que proporcionará una base de datos fundamental para futuras investigaciones sobre esta condición. Este registro no solo servirá como un recurso valioso para académicos y profesionales de la salud, sino que también permitirá establecer comparaciones y tendencias a lo largo del tiempo.

Este enfoque contribuirá a una mejor comprensión de las implicaciones del albinismo en la salud visual y a la creación de intervenciones más efectivas.

En definitiva, la recopilación de estos datos no solo enriquecerá el campo del conocimiento científico, sino que también promoverá una mayor conciencia social y sensibilización sobre las condiciones de vida de la población albina en Panamá, favoreciendo así el diseño de políticas públicas y programas de apoyo que mejoren su calidad de vida.

1.3 Hipótesis

H₁: La población albina Guna de Panamá presenta anomalías visuales no diagnosticadas que afectan su calidad de vida.

H₀: La población albina Guna de Panamá no presenta anomalías visuales no diagnosticadas que afectan su calidad de vida.

1.4 Objetivos

1.4.1 Objetivo General:

Determinar las características visuales de la población Guna albina de la Asociación SOS albinos Panamá atendidos en abril 2025 en jornadas de atención de la UDELAS para identificar anomalías visuales.

Objetivos específicos

- Evaluar la agudeza visual de cada uno de los pacientes con albinismo.
- Determinar el nivel de deficiencia visual presente en los pacientes albinos.
- Indicar la sensibilidad al contraste de los pacientes con albinismos.
- Describir la visión del color en los pacientes albinos.

CAPÍTULO II

CAPÍTULO II: MARCO TEÓRICO

2.1. Albinismo

El albinismo es una condición genética hereditaria que afecta la producción de melanina en el organismo, lo que provoca una alteración en la pigmentación de la piel, ojos y cabello (Dumitrescu et al., 2021; Kromberg & Kerr, 2022).

El grado de hipopigmentación en el albinismo puede variar considerablemente, abarcando desde la completa ausencia de pigmento en la piel, el cabello y los ojos, hasta una cantidad casi normal de pigmento en estas áreas. Esta variabilidad en la cantidad de melanina afecta no solo la apariencia externa de la persona, sino también su susceptibilidad a problemas relacionados con la exposición solar y la protección visual. En algunos casos, las personas con albinismo pueden tener una piel extremadamente clara y sensible, mientras que, en otros, la piel puede mostrar una pigmentación más cercana a la normal, aunque siempre con un grado de hipopigmentación. La discapacidad visual en individuos con albinismo también presenta un amplio espectro de severidad y está estrechamente relacionada tanto con el tipo específico de albinismo como con la magnitud de la hipopigmentación (Yahalom et. al, 2024).

Según Acosta Herrera (2020), algunas interpretaciones bíblicas sugieren que el albinismo se originó entre los descendientes de Noé, quienes habrían habitado en la zona tórrida, una región que abarca el límite continental de Europa, Asia y África. Se cree que migraron a estos continentes y, al interactuar con las poblaciones locales, contribuyeron a la diversidad racial. Esta teoría dio origen al término "síndrome de Noé", que más tarde se conocería como albinismo, derivado de la palabra latina "albos", que significa pureza o blancura. Los investigadores Kromberg y Kerr (2022) mencionan que ya en el año 200 a.C. se documentaron casos de personas con albinismo.

Una de las hipótesis sobre la prevalencia del albinismo es la endogamia, ya que se ha identificado la herencia mendeliana como factor que favorece la aparición de la condición en ciertas poblaciones, siendo la República de Panamá uno de los lugares con mayor prevalencia (Acosta Herrera, 2020). Este fenómeno ocurre cuando las uniones matrimoniales o reproductivas se realizan dentro de un grupo de personas con una base genética restringida, lo que aumenta la probabilidad de que ambos padres portan un alelo recesivo para el albinismo.

2.1.1. Albinismo oculocutáneo

El albinismo oculocutáneo (AOC) es una condición genética hereditaria que sigue un patrón autosómico recesivo. Este trastorno se distingue por la falta parcial o total de melanina, el pigmento responsable del color en la piel, el cabello y los ojos (Yahalom et. al, 2024).

La melanina juega un papel fundamental en la protección de la piel contra los nocivos efectos de la radiación ultravioleta, así también en la visión, por lo que la ausencia o disminución de este pigmento suele generar una serie de complicaciones y disfunciones en las personas que lo padecen.

Los individuos con OCA suelen presentar una piel extremadamente clara, cabello, cejas, vellos y pestañas rubios o blancos, y ojos de color muy claro, haciéndoles más vulnerables. Además de las características físicas, el albinismo oculocutáneo puede asociarse con dificultades en la percepción visual, como la fotofobia (sensibilidad a la luz), nistagmo (movimientos involuntarios de los ojos) y astigmatismo.

Como el albinismo oculocutáneo (OCA) es un trastorno autosómico recesivo, se requiere que ambos progenitores sean portadores del gen defectuoso para que la descendencia herede la condición, significa que la persona afectada debe heredar dos copias del gen mutado, una de cada progenitor, para desarrollar la condición.

Aunque estos padres no presentan la condición, son portadores de la mutación genética y la transmiten a sus hijos, quienes también pueden ser portadores, aunque no presenten los síntomas. Sin embargo, los portadores de una sola copia del gen mutado generalmente no presentan síntomas, pero pueden transmitir el rasgo a sus descendientes (Kromberg et. al, 2022).

2.1.1.1 Clasificación

Creel (2015) ha clasificado 20 tipos diferentes de albinismo en humanos, distribuidos entre 12 cromosomas. Estos incluyen el albinismo oculocutáneo (OCA) y el albinismo ocular (OA). Kromberg y Kerr (2022). En la actualidad, se han identificado ocho tipos distintos de OCA:

- OCA1
- OCA2
- OCA3
- OCA4
- OCA5
- OCA6
- OCA7
- OCA8

Cada uno está relacionado con mutaciones en genes específicos, lo que ha permitido un entendimiento más detallado de los mecanismos genéticos que subyacen a esta condición.

Kromberg y Kerr (2022) explican que una persona puede desarrollar albinismo solo si hereda dos genes OCA mutados, uno de cada progenitor. Aunque estos padres no presenten la condición, son portadores de la mutación genética y la transmiten a sus hijos, quienes también pueden ser portadores, aunque no presenten los síntomas.

2.2 Prevalencia

El albinismo oculocutáneo es considerado un trastorno raro, con mayor prevalencia en poblaciones con prácticas de endogamia (Acosta Herrera, 2020). Yahalom et al. (2024) reportan que la prevalencia global de albinismo es de aproximadamente 1 en 14,000 personas, aunque esta cifra va variar según cada región, por ejemplo, en Israel que esta tasa es de 1 en 10,000.

Según Yahalom et al. (2024), la frecuencia de los diferentes tipos de albinismo oculocutáneo varía considerablemente en función de la etnia, lo que sugiere que ciertos subtipos son más prevalentes en determinadas poblaciones:

2.2.1 OCA1A: En este subtipo, la mutación provoca una pérdida total de la función de la tirosinasa, lo que impide completamente la producción de melanina. Como resultado, los pacientes presentan una hipopigmentación severa en la piel, el cabello y los ojos, y la agudeza visual suele estar gravemente reducida, variando entre 20/100 y 20/400. Esta discapacidad visual se debe a la falta de pigmento en la retina, lo que interfiere con el desarrollo adecuado de las estructuras visuales.

2.2.2 OCA1B: En este caso, aunque persiste una mutación en el gen de la tirosinasa, aún queda una función enzimática residual que permite la producción parcial de melanina. Las personas con OCA1B, por lo tanto, tienen algo de pigmento, lo que mejora su agudeza visual en comparación con los individuos con OCA1A. Aunque su visión es mejor, todavía presentan dificultades visuales derivadas de la alteración en la producción de melanina y el desarrollo ocular.

A pesar de que la visión de los pacientes con OCA1B es generalmente mejor que la de aquellos con OCA1A, ambos subtipos siguen presentando limitaciones visuales significativas debido a las anomalías estructurales en la retina y otras partes del sistema visual. Esta variabilidad en la severidad de la discapacidad

visual depende de la cantidad de melanina producida y del tipo específico de OCA, lo que subraya la complejidad de esta condición genética (Yahalom et al., 2024).

En una revisión sistemática para la determinación de la prevalencia mundial del albinismo oculocutáneo, los resultados evidenciaron que una gran parte de la información que se encuentra disponible sobre este tema no era relevante, debido a que solo 6 de los 34 estudios revisados (18% del total) fueron publicados después del año 2010. De igual forma, se identificó una gran escasez de investigaciones de alta calidad, con metodologías rigurosas y muestras poblacionales amplias y definidas con claridad. A nivel global, solo una pequeña fracción de países (26 de 193, equivalente al 13%) ha reportado datos de prevalencia sobre el albinismo oculocutáneo (OCA). En cuanto a la distribución geográfica, los estudios que fueron realizados en África estuvieron sobrerrepresentados, ya que representaron el 44% del total (15 de 34). Las tasas de prevalencia más elevadas se observaron primordialmente en poblaciones aisladas (entre 1 de cada 22 a 1 de cada 1300; media de 1 en 464). En cuatro países de África, la prevalencia media fue de 1 en 4264 personas, con un rango entre 1 en 1755 y 1 en 7900. En 3 países de Europa, se reportó una prevalencia media de 1 en 12 000 (rango: 1 en 10 000 a 1 en 15 000), aunque es posible que estas cifras estén subestimadas debido a la dificultad para identificar el fenotipo en poblaciones de piel clara, lo cual puede llevar a diagnósticos erróneos de albinismo ocular o discapacidad visual no especificada. En conclusión, se reconoció que las tasas de prevalencia pueden estar influenciadas por factores culturales locales, como la práctica de matrimonios consanguíneos, y que estas tasas pueden modificarse a lo largo del tiempo mediante cambios de estas prácticas culturales (Kromberg et al., 2023).

2.3. Epidemiología

En los grupos caucásicos, el OCA1 es el tipo de albinismo más común en los grupos, representando aproximadamente el 50% de los casos a nivel mundial. Por

otro lado, el OCA2 es el subtipo más frecuente en África, con una prevalencia de alrededor del 30% de los casos globales. El OCA4, en cambio, representa aproximadamente el 17% de la población albina mundial y es el tipo más común en Japón (Yahalom et al., 2024).

En las poblaciones europeas, la prevalencia del albinismo oculocutáneo se estima entre 1 de cada 10,000 a 1 de cada 15,000 personas (Lisbjerg et al., 2023). En Asia, el albinismo es relativamente raro. En la población china Han, la tasa de incidencia es de 1 en 18,000, mientras que en la población japonesa se estima una tasa de 1 en 47,000. En Europa, la prevalencia varía, con tasas que oscilan entre 1 en 10,000 en Irlanda y 1 en 15,000 en los Países Bajos.

En el sur de África, se observa una tasa de incidencia más alta, con aproximadamente 1 de cada 4,000 personas afectadas. En Estados Unidos, la tasa de incidencia global es de 1 en 17,000, aunque varía según la etnia. La tasa de incidencia para la población negra es de 1 en 10,000, mientras que para la población blanca es de 1 en 19,000. Sin embargo, en el pueblo Hopi de Arizona, la prevalencia de albinismo es mucho más alta, estimándose en 1 en 227 personas (Kromberg & Kerr, 2022).

En el caso de Puerto Rico, la tasa de portadores de la afección es de 1 en 59 personas, y la prevalencia del fenotipo albino es de aproximadamente 1 en 2,000. En Colombia, se estima que hay alrededor de 2,000 personas albinas en el país (Acosta Herrera, 2020). Finalmente, en el pueblo Kuna de Panamá, la tasa de albinismo es de 1 en 213 personas (Kromberg & Kerr, 2022).

Estos datos reflejan cómo la prevalencia del albinismo varía significativamente no solo entre regiones geográficas, sino también dentro de subgrupos étnicos, lo que resalta la importancia de considerar factores genéticos y culturales al estudiar esta condición.

2.4. Albinismo en Panamá

La comarca de Kuna Yala, ubicada en Panamá, destaca como una de las regiones con mayor incidencia de albinismo en el mundo, con una prevalencia estimada de 1% de la población. De manera similar, en la isla de Lençóis, en el estado de Maranhão (Brasil), se observa una tasa aún más alta, de aproximadamente 1.5%. Estos índices elevados refuerzan la hipótesis de que factores culturales, como la práctica de matrimonios consanguíneos, podrían ser responsables de la alta prevalencia de albinismo en estas comunidades. En estas áreas, los matrimonios entre parientes cercanos son relativamente comunes, lo que aumenta la probabilidad de que ambos progenitores porten el gen recesivo del albinismo. Esto, a su vez, incrementa la probabilidad de que sus descendientes hereden la condición. Este fenómeno ha sido ampliamente discutido por diversos estudios que sugieren que las altas tasas de albinismo en ciertas comunidades pueden estar directamente vinculadas a este patrón de reproducción (Pires Sobares & Martins Guimaraes, 2014).

En cuanto a las personas albinas, su vida diaria está frecuentemente marcada por dificultades visuales significativas, debido a la falta de pigmento en los ojos, lo que compromete su agudeza visual y aumenta su sensibilidad a la luz. Estas limitaciones visuales pueden interferir con su capacidad para realizar tareas cotidianas, desde leer hasta desplazarse por ambientes con mucha luz. Para mitigar estos efectos, es esencial proporcionar ayudas visuales especializadas y adaptadas a sus necesidades, así como recursos de apoyo para facilitar su desarrollo y su integración social. Estos ajustes pueden incluir desde lentes ópticos hasta dispositivos tecnológicos de asistencia visual, pasando por programas de estimulación visual y entrenamiento especializado (Kromberg & Kerr, 2022).

Es importante destacar que, a pesar de las dificultades visuales que experimentan, el albinismo no es una enfermedad degenerativa. Según Lluís Montoliu, destacado investigador español en el campo del albinismo, las personas con esta condición no sufren una pérdida progresiva de la visión a lo largo de los años. De hecho, la visión de una persona con albinismo puede permanecer relativamente estable a lo largo de su vida, e incluso mejorar en algunos casos si se reciben los tratamientos y apoyos adecuados (Alonso García, 2023).

Montoliu señala que, mediante ejercicios de optometría, estimulación visual y un enfoque de aprendizaje adaptativo, se pueden potenciar las habilidades visuales de los individuos con albinismo. Estos enfoques pueden ayudar a optimizar la capacidad visual y a mejorar la calidad de vida, permitiendo a las personas albinas desarrollar sus habilidades y participar más activamente en la sociedad (Alonso García, 2023).

En Panamá el 27 de abril de 2021, se promulgó la Ley N.º 210, la cual estableció la creación de una Oficina Nacional de Salud para dirigir la atención de la población con albinismo, integrada al Ministerio de Salud (MINSAL). Dentro de esta legislación, también se implementará el Programa Nacional de Tratamiento y Asistencia Integral para personas con albinismo, así como un Programa Médico obligatorio (MINSAL, 2023). Mediante esta ley también se establece el 13 de junio de cada año Día Nacional de Sensibilización sobre el Albinismo.

En septiembre del 2023, la experta en albinismo, Muluka-Anne Miti-Drummond, de la Naciones Unidas acudió a Panamá y trató este tema haciendo un llamado a las autoridades panameñas para que agilizaran la implementación de la Ley 210 que aprobada en 2021, con la finalidad de garantizar las asistencias y apoyos fundamentales para las personas con albinismo en el país. La experta reconoció que la promulgación de esta ley es un avance importante el cual merece ser destacado, señaló que la normativa contempla disposiciones que son clave para proteger y respaldar a esta singular población, incluyendo medidas como el acceso a atención médica, adaptaciones razonables a sus necesidades en el

ámbito educativo, un apoyo económico y garantías contra la discriminación. A su vez Miti-Drummond advirtió que si no se daba una pronta ejecución de la ley se corría el riesgo de convertirse solo en una declaración de buenas intenciones. Otro dato relevante que citó la experta fue la alta prevalencia del albinismo en las comunidades indígenas Guna, con tasas que oscilan entre uno de cada 160 a uno de cada 200 habitantes, una de las cifras más altas a nivel mundial; durante su recorrido por las comunidades de Niatupu y Río Sidra, pudo de forma personal constatar esta realidad y así evidenciar la gran falta de datos estadísticos precisos sobre la población con albinismo en Panamá. De igual forma, indicó que la presencia de personas con albinismo en el país no se limita a la población Guna, también se encuentra en otros grupos étnicos, por lo que se remarca la urgencia de contar con datos estadísticos desglosados para así poder comprender con mayor precisión la situación de esta población donde muchos enfrentan diferentes formas de discriminación debido a su color de piel, su género, su origen étnico y de discapacidad visual, limitando su acceso a la salud, el empleo y la educación. La experta resaltó que gran parte de la población en Guna Yala con albinismo no llega a completar más allá del sexto grado de primaria, debido a sus limitaciones (ONU, 2023).

Dentro del marco de estudio de este tema en Panamá debemos destacar a la asociación SOS Albino Panamá, esta es una fundación sin fines de lucro que busca sensibilizar y dar a conocer el albinismo en el país, y así también poder ayudar y orientar a las personas albinas principalmente Gunas, realizando jornadas de salud, prevención y educación sobre los cuidados y necesidades de estos.

En conjunto, las altas tasas de albinismo en lugares como Panamá subrayan la necesidad urgente de atención médica especializada, intervención temprana y recursos educativos adaptados para las personas afectadas. Las comunidades con prevalencias elevadas requieren no solo un enfoque médico, sino también políticas de inclusión y apoyo social que promuevan la integración de las personas albinas en todos los aspectos de la vida cotidiana.

La concientización y el apoyo integral pueden ser factores decisivos para mejorar la calidad de vida de las personas con albinismo, especialmente en contextos donde la prevalencia es más alta debido a factores genéticos y culturales.

2.5. Afectaciones del albinismo a nivel visual

Como se mencionó previamente, el albinismo presenta diversas afectaciones a nivel visual, y más del 90% de los pacientes experimentan una disminución en su agudeza visual (Dumitrescu et al., 2021). Además de la reducción de la agudeza visual, diversos estudios indican que esta discapacidad visual se debe a una serie de anomalías en el desarrollo y funcionamiento de los sistemas oculares y neuronales. Entre las principales causas se encuentran el desarrollo inadecuado de la fovea (hipoplasia foveal), que impide una visión central nítida, y la decusación anómala de las fibras del nervio óptico en el quiasma óptico, lo que interfiere con la correcta transmisión de señales visuales hacia el hemisferio cerebral contralateral (Lisbjerg et al., 2023). Además, el nistagmo, que es un movimiento involuntario de los ojos, y la fotofobia, o sensibilidad excesiva a la luz (Yahalom et al., 2024), también contribuyen a la deficiencia visual observada en los pacientes con albinismo.

Las alteraciones oculares más comunes que se asocian a los diferentes subtipos de albinismo oculocutáneo (OCA) y albinismo ocular (OA) presentan características similares, entre las principales se encuentran la reducción de la agudeza visual la cual puede oscilar entre 20/60 y 20/400, así como las alteraciones en la visión de los colores. Algo que cabe destacar es la importancia de evaluar la agudeza visual, utilizando cartillas que no tengan fuente de luz directa, debido a que el deslumbramiento puede afectar de manera negativa los resultados, resultando en valores más bajos en comparación con los obtenidos en condiciones sin iluminación directa (Neveu et al., 2022).

Los defectos refractivos, como la miopía, junto con deficiencias en la visión estereoscópica y binocular, son igualmente comunes en personas con albinismo, afectando aún más la capacidad para percibir la profundidad y la distancia con claridad. Debido a la variedad de estos problemas visuales, es crucial que los individuos con albinismo reciban evaluaciones visuales clínicas regulares a partir del primer año de vida (Kromberg & Kerr, 2022), con el fin de monitorear y gestionar de manera adecuada los problemas visuales desde una edad temprana.

En relación con los diferentes tipos de albinismo oculocutáneo, Yahalom et al. (2024) destacan que la deficiencia en la agudeza visual es más grave en el OCA1A, donde la visión puede variar entre 20/100 y 20/400, lo que representa una pérdida significativa de la capacidad visual. En cambio, los individuos con el tipo OCA1B, que presentan una cierta función residual de la tirosinasa y, por lo tanto, una mayor producción de melanina, tienden a tener una mejor agudeza visual, aunque aún pueden experimentar dificultades visuales asociadas a otras anomalías oculares y refractivas.

Jhetam y Mashige (2020) realizaron un estudio a 81 estudiantes provenientes de tres escuelas de educación especial de la provincia de KwaZulu-Natal, Sudáfrica: Ethembeni, Arthur Blaxall, y Open Air, incluyendo 48 mujeres y 33 hombres con edades entre los 8 y los 21 años, en este se observó que las agudezas visuales de lejos y de cerca, así como los valores de sensibilidad al contraste al ser medidos con una combinación de telescopio y corrección de gafas no se asociaron con la edad de los estudiantes ($p > 0,05$ para todos los casos). Lo que nos lleva a pensar que las complicaciones visuales en el albinismo están vinculadas directamente a esta condición genética y no a otros factores.

Las personas que presentan albinismo suelen experimentar con gran frecuencia alteraciones visuales significativas como una de las principales manifestaciones clínicas de este trastorno genético. Entre dichas alteraciones oculares, el deterioro de la agudeza visual representa uno de los síntomas más comunes y limitantes en su vida cotidiana. Este deterioro podría variar desde niveles leves hasta

moderados, presentando una notable heterogeneidad entre los individuos afectados. La agudeza visual en esta población abarca un rango relativamente amplio, el cual puede situarse entre aproximadamente 0,2 y 1,0 logMAR, lo cual indica que algunos individuos, aunque muy pocos, podrían conservar una visión funcional aceptable, mientras que la gran mayoría enfrentan dificultades visuales más complejas. Esta variabilidad puede deberse a múltiples factores, como, por ejemplo: el tipo de albinismo, la presencia de nistagmo, la hipoplasia foveal y la fotofobia, todos los cuales influyen en el rendimiento visual general de la persona afectada (Proudlock et al., 2024).

CAPÍTULO III

CAPÍTULO III: MARCO METODOLÓGICO

3.1 Diseño de investigación y tipo de estudio

El diseño de investigación es no experimental, ya que las variables no fueron modificadas ni manipuladas, en este caso se observaron y evaluaron las características visuales de los participantes para recolectar información de su estado visual sin controlar ni manipular al sujeto previamente.

Se han determinado las características visuales de población albina de Panamá, con participantes obviamente preexistentes, que no fueron creados específicamente para el estudio lo cual confirma ser una investigación no experimental.

De igual forma, es de diseño cuantitativa por su propósito de recolectar y analizar datos numéricos respondiendo así preguntas de investigación y validando hipótesis. También por permitir generalizar los hallazgos de la población albina de Panamá, identificando patrones y relaciones entre las variables.

El tipo de estudio es descriptivo porque se enfocó en identificar y describir las características visuales de la población estudiada sin profundizar en las razones que la causan.

Es también de tipo transversal porque se observó este grupo de personas albinas de Panamá y se recopiló información de sus características visuales en un momento específico y puntual.

Es de tipo comparativo por evaluar y comparar los resultados para llegar a conclusiones significativas que sirvan de referencia para investigaciones futuras en relación.

3.2 Población o Universo

La población se constituye por personas con albinismo oculocutáneo. Las personas con albinismo oculocutáneo son aquellas que presentan un grupo de trastornos hereditarios poco comunes caracterizado por la falta o reducción de melanina o pigmento en la piel, el cabello y los ojos. Este tipo de albinismo puede provocar problemas visuales, como la visión borrosa, movimientos oculares anormales y rápidos, estrabismos y un aumento a la sensibilidad a la luz (fotofobia), pertenecientes a la asociación de albinos de Panamá SOS, esta asociación es una organización sin fines de lucro que se dedica a atender a personas con albinismo del país a través de donaciones que ayuden a cubrir las necesidades de este grupo. Cada participante fue evaluado durante una jornada de atención en la casa comunal Abia Yala, el Crisol, Arraiján, Panamá Oeste, Panamá.

Sujetos o grupo estudio:

El estudio está conformado específicamente por un grupo de personas de la asociación de albinos de Panamá SOS, tanto mujeres, como hombres y niños.

Criterios de inclusión:

- Personas con albinismo que pertenezcan a la Asociación SOS albinos
- Personas con consentimiento informado firmado
- Personas sin discapacidad mental
- Personas sin opacidades oculares

Criterios de exclusión:

- Personas sin albinismo
- Personas sin consentimiento informado firmado
- Personas con alguna discapacidad mental
- Personas con opacidades oculares.

Tipo de muestra estadística:

El tipo de muestra es no probabilística por conveniencia, los sujetos participantes fueron personas elegidas de la población albina de Panamá. La recolección de los datos preevaluación se llevó a cabo durante el mes de abril 2025 en jornadas de atención de la UDELAS.

Se utilizó el software estadístico IBM SPSS Statistics 29.0.2.0, se realizaron análisis descriptivos y comparativos.

3.3 Variables

Variable 1: Sexo

- Definición conceptual: Según la RAE se refiere a las condiciones orgánicas que tiene un ser vivo, por las cuales este es femenino o masculino.
- Definición operacional: Término que se utilizar para identificar si eres hombre o mujer según tus características biológicas.

Variable 2: Edad

- Definición conceptual: Según la RAE es el tiempo que ha podido vivir una persona o ser vivo hasta el momento que se considera.
- Definición operacional: Cantidad de años de vida de una persona hasta la actualidad.

Variable 3: Agudeza visual

- Definición conceptual: Según la RAE se define como la capacidad del ojo para diferenciar objetos que están muy cerca unos de otros.
- Definición operacional: Es una prueba subjetiva que nos permite cuantificar la cantidad y calidad de visión de un paciente. Se realiza utilizando cartillas de visión próxima y/o visión lejana que varían según la edad e intelecto, con diferentes formas de anotación. La OMS clasifica las deficiencias de la visión lejana según la AV de esta forma:

- Leve: en agudezas visuales inferiores a 6/12
- Moderada: en agudezas visuales inferiores a 6/18
- Grave: en agudezas visuales inferiores a 6/60
- Ceguera: en agudezas visuales inferiores a 3/60

En cuanto a la visión próxima, se considera deficiente en agudeza visual de cerca que sea inferior a N6 o N8 a 40cm ya con corrección existente.

Variable 4: Nistagmo

- Definición conceptual: Según la RAE son aquellos movimientos espasmódicos del globo ocular en torno a su eje horizontal o vertical, provocados por ciertos movimientos de la cabeza o del cuerpo, que pueden indicar alteraciones patológicas del sistema nervioso o del oído interno.
- Definición operacional: Según la Academia Estadounidense de Oftalmología el nistagmo puede ser de dos tipos: congénito y adquirido, el nistagmo congénito se presenta en los bebés, generalmente entre las 6 semanas y los 3 meses de edad, mientras que el nistagmo adquirido aparece en una etapa posterior de la vida. Se observa y evalúa si hay presencia de movimientos oscilantes y no controlados de los ojos en los pacientes; se determina si ocurre igual en todas las posiciones de mirada.

Variable 5: Visión de color

- Definición conceptual: Según el diccionario médico de la Clínica Universidad de Navarra la visión en color, llamada también visión cromática, es la capacidad que tiene el sistema visual humano de reconocer, percibir y discriminar una gran gama de colores en el espectro electromagnético visible, esta función visual se hace posible por la presencia de unas células fotorreceptoras especializadas llamadas cono que se encuentran en la retina, las cuales son sensibles a diferentes longitudes de onda de la luz, permitiendo así la percepción de los colores.
- Definición operacional: Podemos medirlo con diferentes pruebas, en este caso utilizamos la prueba de Farnsworth donde el paciente debe ordenar

un grupo de fichas de diferentes colores con la finalidad de formar una transición gradual de los tonos. Con esta prueba podemos identificar el tipo y la gravedad de la alteración cromática del paciente o si no presenta ninguna alteración. Se realiza una anotación gráfica siguiendo un camino de puntos según el orden de colores colocado por el paciente y luego mediante una fórmula anotamos numéricamente la alteración.

Se define como:

Protan: Sujetos con protanopía y protanomalia, lo que representa confusión en tonos rojo.

Deutan: Sujetos con deuteranopía y deuteranomalia, lo que representa confusión en tonos verdes.

Tritan: Sujetos con tritanopía y tritanomalia, lo que representa confusión en tonos azules.

Variable 6: Sensibilidad al contraste

- Definición conceptual: Según el diccionario médico de la Clínica Universidad de Navarra la sensibilidad al contraste se refiere a la medida de la habilidad que tiene el sistema visual de distinguir entre un objeto y su fondo, mayormente en condiciones de baja iluminación o de iluminación difusa.
- Definición operacional: La podemos medir con diferentes pruebas y cartillas las cuales presentan una numeración según el nivel de para su anotación, en este caso utilizamos la cartilla de Pelli-Robson.

Se define como:

Muy mala 0,00 - 0,45 Log

Mala 0,60 - 1,05 Log

Moderada 1,20 - 1,65 Log

Buena 1,80 – 2,25 Log

3.4 Instrumentos, técnicas, recolección de datos y / o materiales-equipos

- Consentimiento informado para la autorización de utilización de datos del paciente, construido y validado por dos expertos para la investigación.
- Hojas de historias clínicas de optometría para la recolección de datos, construida y validada por dos expertos para la investigación.

Materiales:

- Cartillas de visión próxima para medir la agudeza visual en visión cercana.
- Cartillas de visión lejana ETDRS LogMAR para medir la agudeza visual en visión a distancia.
- Ocluser esmerilado para realizar los exámenes visuales en los pacientes.
- Set diagnóstico marca Ezer SET'3600 para la evaluación integral de la visión.
- Caja de prueba
- Parche negro
- Test de Farnsworth de alto contraste para evaluar la visión de color de los pacientes.
- Test de Pelli–Robson para evaluar la sensibilidad del contraste de los pacientes.

3.5 Procedimiento

Etapa 1: Revisión bibliográfica informativa sobre los estudios ya realizados de nuestro tema investigativo.

En esta etapa, realizamos una revisión de estudios anteriores sobre el tema permitiéndonos así tener una base de información de estudios anteriores realizados en otras regiones y notando que existe muy poca información en nuestra región, siendo Panamá uno de los países con mayor porcentaje de albinismo a nivel mundial.

Dentro de nuestra investigación encontramos que en Panamá existe una asociación conformada por personas de este grupo en especial, la Asociación SOS Albinos de Panamá. Nos pusimos en contacto con su directiva para así presentarles la idea de evaluar la condición visual de sus miembros, estos muy emocionados accedieron de inmediato permitiéndonos así contar con la población indicada para la investigación.

Contando con dicha información y con la población de estudio, evaluando la necesidad de información sobre el tema en nuestra región, iniciamos nuestro anteproyecto detallando esta información y presentando nuestros objetivos y pasos a tomar en esta primera fase.

Realizamos el consentimiento informado el cual más adelante entregaremos a los pacientes, este fue redactado por nosotros.

Creamos la hoja de recolección de datos, estas se utilizarán para ser llenadas con los resultados que se obtendrían en la segunda etapa con la evaluación detallada de las características visuales de la población estudiada, evaluando las características visuales en estas.

Etapas 2: Jornada de evaluación de los participantes del estudio pertenecientes a la asociación SOS Albinos de Panamá.

Realizamos los diferentes exámenes a los participantes en una jornada de atención partiendo desde la UDELAS a la casa comunal de Abya Yala en Arraiján.

En primer lugar, fueron entregados los consentimientos informados, estos fueron debidamente firmados por los participantes, con este documento se nos autoriza para el uso de los datos y resultados obtenidos en nuestra investigación.

Iniciamos la atención tomando la agudeza visual de visión lejana y visión cercana de nuestros pacientes:

- Una característica particular de los albinos es la presencia de nistagmus por lo cual realizamos la oclusión mediante un ocluser esmerilado tomando así la agudeza visual de ojo derecho, luego ojo izquierdo y ambos ojos simultáneos.
- Sentado el sujeto a una distancia de 3 metros de la cartilla ETDRS LogMAR, tomamos la agudeza visual primero del ojo derecho, ocluyendo el ojo izquierdo, luego tomamos la agudeza visual del ojo izquierdo ocluyendo el ojo derecho. Anotamos los resultados.
- De igual forma, tomamos la agudeza visual en visión cercana, sentado en una silla al sujeto se coloca la cartilla de visión próxima a una distancia de 40 cm, medimos ojo derecho ocluyendo el ojo izquierdo con el ocluser esmerilado, y de igual forma tomamos la agudeza visual del ojo izquierdo ocluyendo el ojo derecho.

Una vez realizada la toma de agudeza visual pasamos al examen de refracción ocular mediante retinoscopia con la cual determinamos si hay presencia de defectos refractivos:

- Sentado el sujeto cómodamente en una silla frente a un punto de fijación en visión lejana.
- Evaluamos primero el ojo derecho colocando el retinoscopio en nuestro ojo derecho, luego evaluamos el ojo izquierdo colocando el instrumento en nuestro ojo izquierdo, respectivamente el examen se realiza sin oclusión.

Al terminar la evaluación refractiva pasamos a evaluar la sensibilidad de contraste de cada participante:

- Colocando al sujeto en una silla a tres metros de distancia de la cartilla Pelli-Robson medimos primero la sensibilidad del contraste del ojo derecho, utilizamos un oclisor esmerilado para ocluir el ojo izquierdo.
- Luego medimos la sensibilidad al contraste del ojo izquierdo, ocluyendo el ojo derecho con un oclisor esmerilado.
- Por último, medimos la sensibilidad al contraste de ambos ojos simultáneos, anotamos los valores obtenidos.

Finalmente, evaluamos la visión de color mediante el test de Farnsworth:

- Acomodamos al sujeto en una silla, delante de una mesa.
- Colocamos un fondo negro sobre la mesa y colocamos las fichas de colores del examen sobre la mesa mezclándolas para romper el orden de estas.
- La prueba se realiza de manera monocular, iniciamos con el ojo derecho, ocluyendo el ojo izquierdo mediante un parche negro, luego evaluamos el ojo izquierdo ocluyendo el ojo derecho.
- Pedimos al paciente que ordene las fichas de colores en orden de degradado correspondiente, una vez culmine volteamos las fichas y anotamos el orden del número de las fichas que colocó el sujeto.

Realizadas todas las pruebas, utilizamos nuestras hojas de recolección de datos con los resultados de los participantes para realizar nuestra base de datos. Con esta información realizamos nuestras tablas y gráficas.

Etapas 3: Análisis y discusión de los resultados obtenidos para así presentarlos de manera clara y concisa en esta investigación para su discusión y evaluación.

Etapas 4: Elaboración de las conclusiones de estudio y entrega del trabajo final.

CAPÍTULO IV

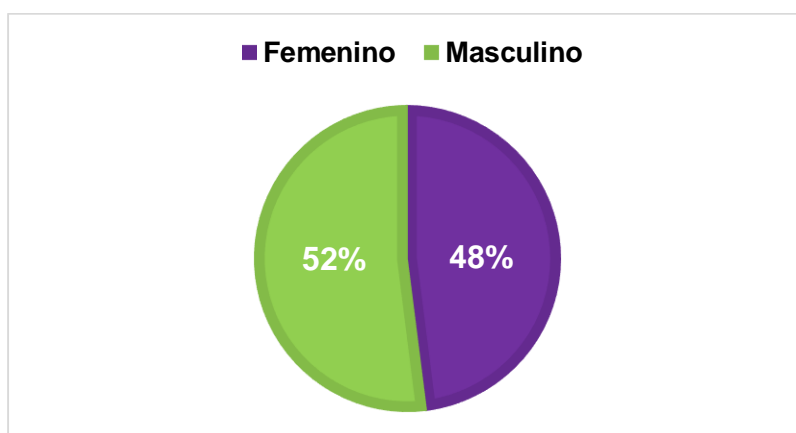
CAPÍTULO IV: ANÁLISIS DE RESULTADOS

Tabla 1. Distribución por sexo de la población total

	Sexo	N	Porcentaje %
Válido	Femenino	12	48,0
	Masculino	13	52,0
	Total	25	100,0

Fuente: Historias clínicas de los sujetos del estudio, 2025

Gráfica 1. Total de hombres y mujeres de la población



Fuente: Tabla 1.

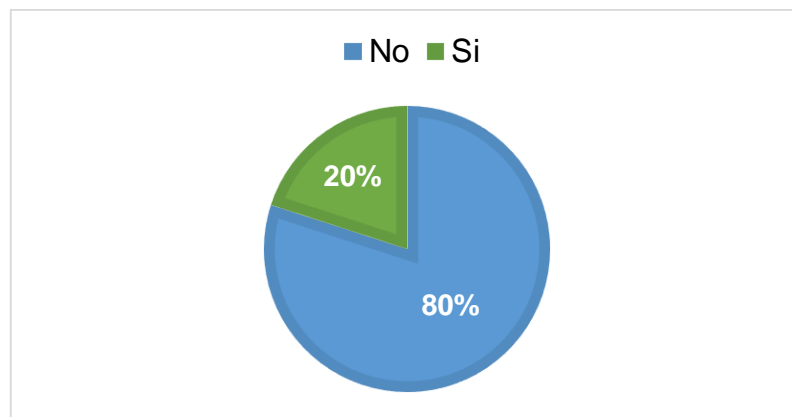
Se obtuvo una población total de 25 participantes donde 12 eran mujeres, representando el 48,0% del total, y 13 eran hombres representando el 52,0% del total. Esto permite que las comparaciones de los resultados sean bastante equitativas dado a que la distribución por sexo de la población de estudio fue casi al 50%.

Tabla 2. Cantidad de sujetos con corrección óptica

	Corrección óptica	Frecuencia	Porcentaje %
Válido	No	20	80,0
	Sí	5	20,0
	Total	25	100,0

Fuente: Historia clínica de los sujetos del estudio, 2025

Gráfica 2. Distribución de la cantidad de sujetos con corrección óptica



Fuente: Tabla 2.

Se puede observar que la mayoría de los participantes no contaban con una corrección óptica antes de las pruebas. De 25 personas con albinismo 20 no utilizaban corrección óptica, representando el 80% del total, y únicamente 5 si utilizaban, representando el 20% de la población total.

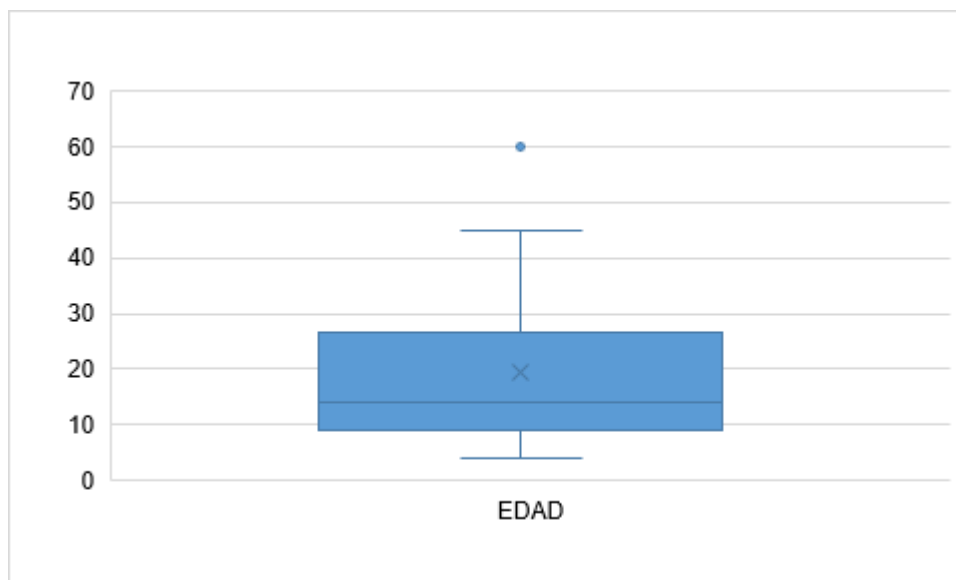
Un estudio realizado a un total de 23 personas con albinismo demostró que el uso de corrección óptica aumenta de forma significativa los niveles de agudeza visual en visión lejana y en visión cercana (Dashti et. al, 2024).

Tabla 3. Distribución por edad de la población total

N	Válido	25
	Perdido	0
	Media	19,44
	Desv. Estándar	14,700
	Mínimo	4
	Máximo	60

Fuente: Historia clínica de los sujetos (2025)

Gráfica 3. Distribución por edad de la población total



Fuente: Tabla 3.

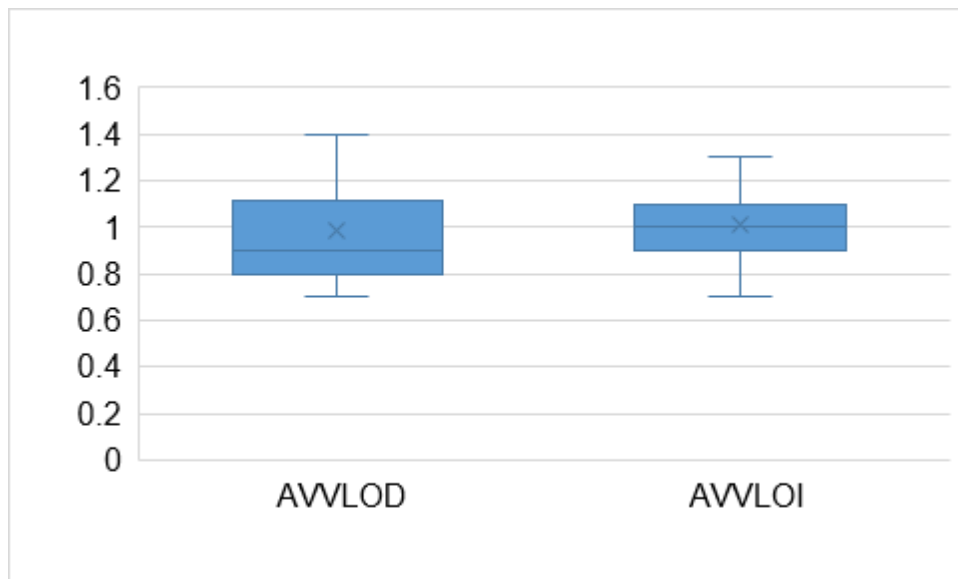
En el estudio, se encontró un mínimo de edad de 4 años y un máximo de 60 años. Se observó una media de edad de 19,44 y una desviación estándar de 14,700 entre la edad de la población total.

Tabla 4. Agudeza visual habitual de los sujetos

		AV VL OD	AV VL OI	AV VP OD	AV VP OI
N	Válido	23	23	18	19
	Perdidos	2	2	7	6
	Media	0,99	0,97	0,99	1,00
	Desv. Estándar	0,20	0,21	0,35	0,35
	Mínimo	0,70	0,30	0,30	0,30
	Máximo	1,40	1,30	2,00	2,00

Fuente: Historias clínicas de los sujetos (2025)

Gráfica 4. Cantidad de agudeza visual habitual en visión lejana de los sujetos

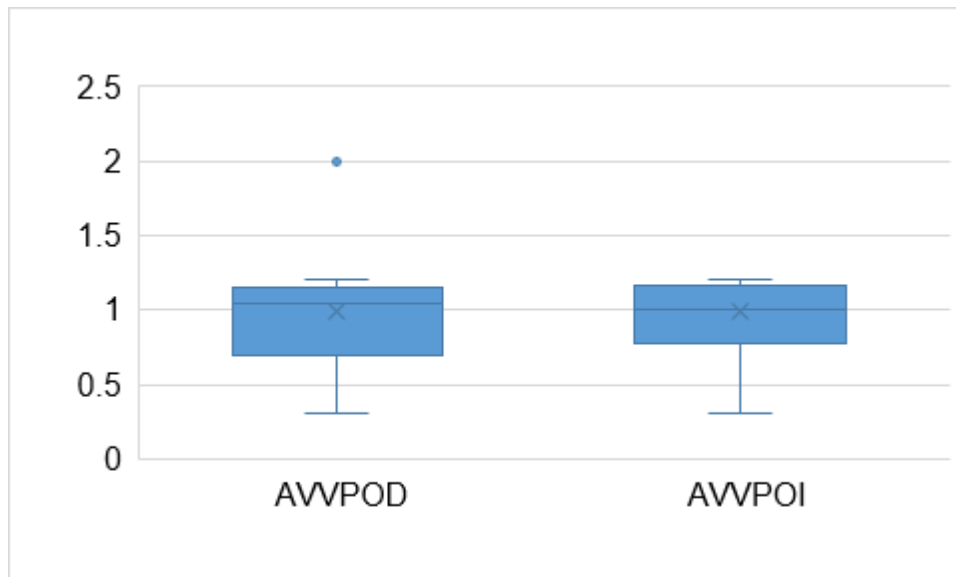


Fuente: Tabla 4.

Dentro de los resultados de la toma de agudeza visual habitual de lejos de los participantes para el ojo derecho se encontró un media de 0,99, con una desviación estándar de 0,20, teniendo un mínimo de agudeza visual de 0,70 y un máximo de 1,40. Para el ojo izquierdo, resultó una media de 0,97 en cuanto a visión lejana, con una desviación estándar de 0,21, teniendo un mínimo de

agudeza visual de 0,30 y un máximo de 1,30. La mejor agudeza visual habitual de lejos encontrada entre los participantes fue de 0,30.

Gráfica 5. Cantidad de agudeza visual habitual en visión próxima de los sujetos.



Fuente: Tabla 4.

Para el ojo derecho de la agudeza visual habitual de cerca de los participantes se encontró una media de 0,99, con una desviación estándar de 0,35, con un mínimo de agudeza visual de 0,30 y un máximo de 2,00. Para el ojo izquierdo, resultó una media de 1,00, con una desviación estándar de 0,35, resultando un mínimo de agudeza visual de 0,30 y un máximo de 2,00.

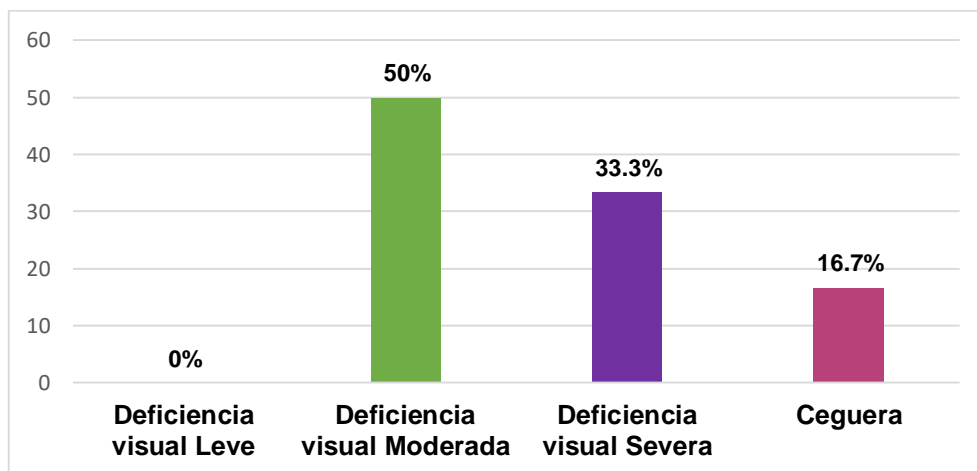
En un estudio realizado a un grupo de estudiantes albinos de escuelas especiales en Sudáfrica, realizaron la comparación de la cantidad de agudeza visual registrada en los evaluados que llevaban corrección óptica y los que no. Los promedios de AV tanto de lejos como de cerca en aquellos que utilizaban una combinación de gafas y dispositivos telescópicos eran mucho mejor de manera significativa en comparación con aquellos que no utilizaban corrección y con el uso exclusivo de gafas ($p = 0,01$) (Jhetam et al., 2020).

Tabla 5. Distribución del nivel de deficiencia visual del ojo derecho de los sujetos

Válido	Deficiencia visual	Frecuencia	Porcentaje%
	Moderada	12	50,0
	Severa	8	33,3
	Ceguera	4	16,7
	Total	24	100,0

Fuente: Historias clínicas de los sujetos, (2025)

Gráfica 6. Distribución de los niveles de deficiencia visual del ojo derecho de los sujetos



Fuente: Tabla 5.

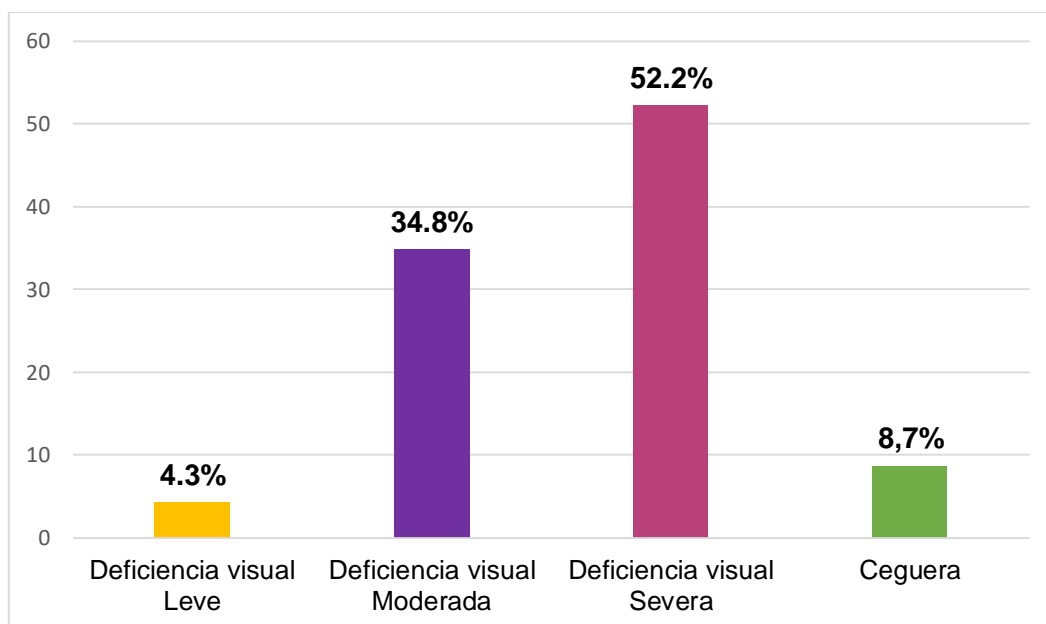
Al observar los resultados de los valores de agudeza visual habitual de los participantes fueron clasificadas según el nivel de deficiencia visual en leve, moderada, severa y ceguera según la OMS. Para el ojo derecho, se obtuvo un total de 12 personas albinas con deficiencia visual moderada representando un 50,0% del total, 8 personas con deficiencia visual severa representando un 33,3% del total, y un total de 4 personas con ceguera representando un 16,7%.

Tabla 6. Distribución del nivel de deficiencia visual del ojo izquierdo de los sujetos.

Válido	Deficiencia visual	Frecuencia	Porcentaje%
	leve	1	4,3
	moderada	8	34,8
	severa	12	52,2
	Ceguera	2	8,7
	Total	23	100,0

Fuente: Historias clínicas de los sujetos, (2025)

Gráfica 7. Distribución de los niveles de deficiencia visual del ojo izquierdo de los sujetos



Fuente: Tabla 6.

Una vez tomada la agudeza visual habitual de los participantes se clasificaron sus deficiencias visuales según la OMS. Para el ojo izquierdo, se obtuvo un total de 1 persona con deficiencia visual leve siendo un 4,3% del total, 8 personas albinas con deficiencia visual moderada representando un 34,8% del total, 12 personas

con deficiencia visual severa representando un 52,2% del total, y un total de 2 personas con ceguera representando un 8,7%.

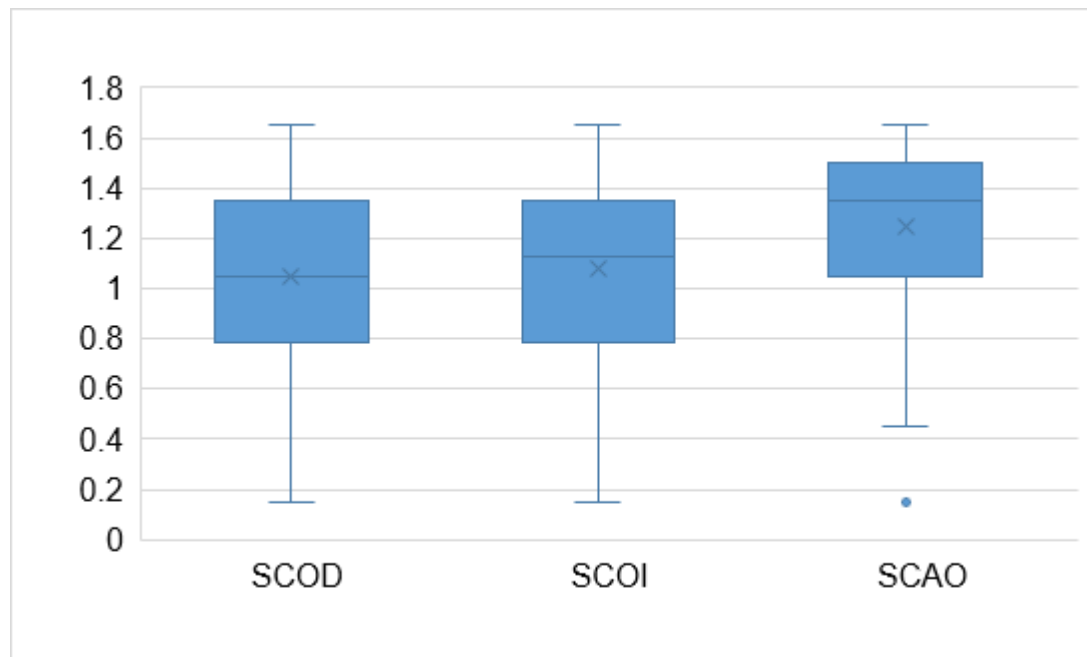
En un estudio en Nepal realizado a personas con albinismo, se observó que todos los participantes del estudio presentaron una reducción significativa en la agudeza visual, con un promedio de $1,24 \pm 0,50$ logMAR. Al analizar la agudeza visual en visión lejana, se observó que 14 ojos que representaban el 28% del total superaron el umbral de 1,30 logMAR, mientras que 16 ojos que representaban el 32% del total se situaron entre 1,00 y 1,30 logMAR. 19 de ojos examinados que representaban el 38% del total mostraron una agudeza visual superior a 0,48 logMAR, pero igual o inferior a 1,00 logMAR., 14 ojos fueron clasificados dentro del rango de ceguera. Solamente un ojo, de los 50 ojos evaluados, presentó una disminución visual leve, con una agudeza visual de 0,48 logMAR (Khanal et al., 2015). De igual manera que en los pacientes examinados en este estudio los resultados demuestran que el albinismo produce deficiencias visuales importantes en los individuos.

Tabla 7. Nivel de la sensibilidad al contraste de los de los sujetos

		SC OD	SC OI	SC AO
N	Válido	24	24	24
	Perdidos	1	1	1
	Media	1,05	1,08	1,25
	Desv. estándar	0,41	0,40	0,38
	Mínimo	0,15	0,15	0,15
	Máximo	1,65	1,65	1,65

Fuente: Historia clínica de los sujetos, (2025)

Gráfica 8. Distribución del nivel de la sensibilidad al contraste de los sujetos



Fuente: Tabla 7

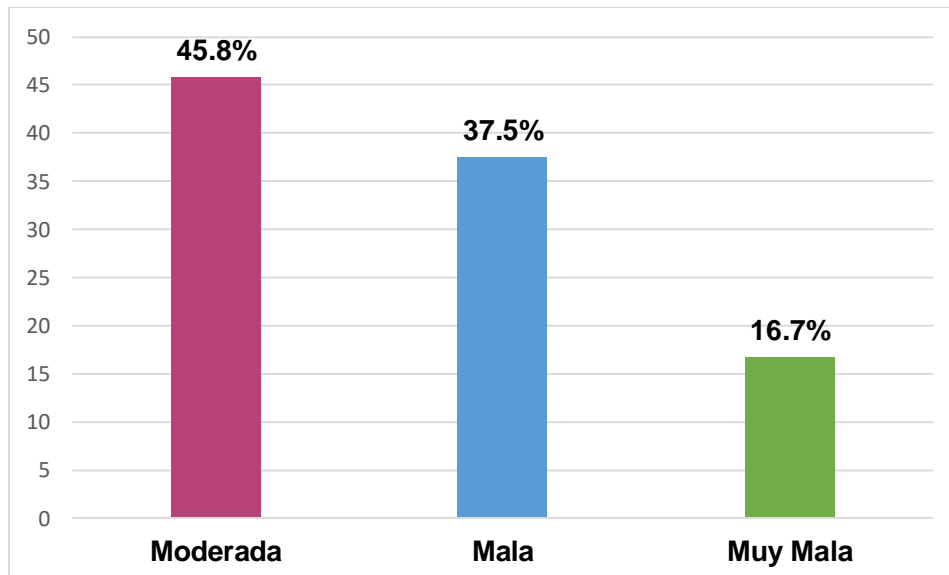
En cuanto a la valoración de la sensibilidad al contraste resultó para el ojo derecho una media de 1,05, una desviación estándar de 0,41, un mínimo de 0,15 y una sensibilidad al contraste máxima de 1,65. El ojo izquierdo tuvo una media de 1,08 con una desviación estándar de 0,41, una sensibilidad mínima de 0,15 y máxima de 1,65. De igual forma, fue medida la calidad de sensibilidad al contraste en ambos ojos donde se obtuvo una media de 1,25 con una desviación estándar de 0,38, una sensibilidad al contraste mínima de 0,15 y máxima de 1,65.

Tabla 8. Clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ojo derecho de los sujetos

	Nivel de sensibilidad OD	Frecuencia	Porcentaje %
Válido	Moderada	11	45,8
	Mala	9	37,5
	Muy mala	4	16,7
	Total	24	100,0

Fuente: Historia clínica de los sujetos, (2025)

Gráfica 9. Distribución de la clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ojo derecho de los sujetos



Fuente: Tabla 8.

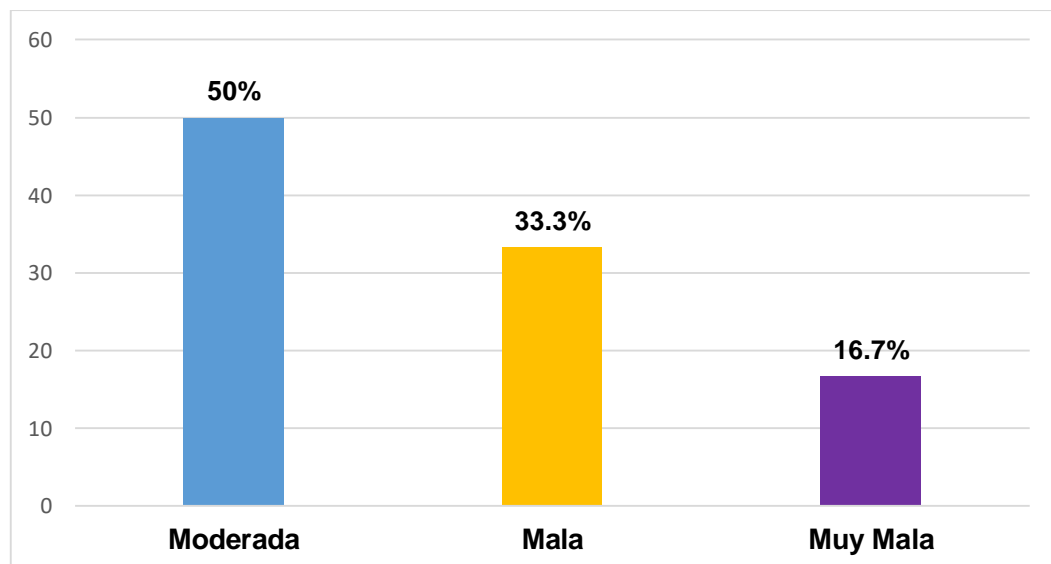
Observamos la clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ojo derecho de los sujetos resultando 11 participantes con una sensibilidad al contraste moderada representando el 45,8% del total, 9 resultaron con sensibilidad al contraste mala representando el 37,5% del total, y 4 personas presentaban una sensibilidad al contraste muy mala siendo el 16,7% del total.

Tabla 9. Clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ojo izquierdo de los sujetos.

	Nivel de sensibilidad OI	Frecuencia	Porcentaje%
Válido	Moderada	12	50,0
	Mala	8	33,3
	Muy Mala	4	16,7
	Total	24	100,0

Fuente: Historia clínica de los sujetos, (2025)

Gráfica 10. Distribución de la clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ojo izquierdo de los sujetos



Fuente: Tabla 9.

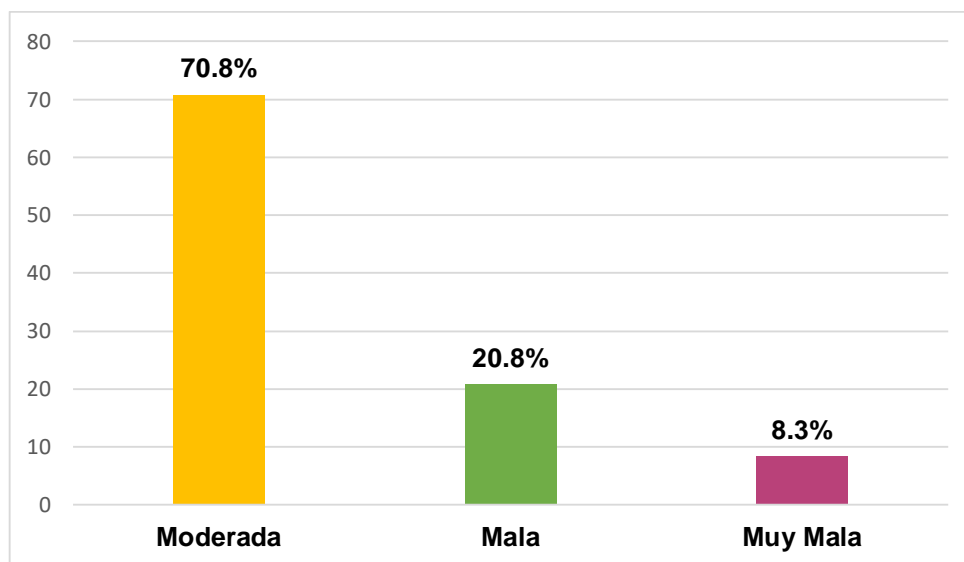
Para el ojo izquierdo, clasificamos el nivel de sensibilidad del contraste de los participantes donde 12 participantes presentaron una sensibilidad al contraste moderada representando un 50,0% del total, 8 personas con sensibilidad al contraste mala siendo el 33,3% del total y 4 personas con sensibilidad al contraste muy mala siendo el 16,7%.

Tabla 10. Clasificación del nivel de sensibilidad al contraste de ambos ojos de los sujetos.

	Nivel de sensibilidad al contraste AO	Frecuencia	Porcentaje%
Válido	Moderada	17	70,8
	Mala	5	20,8
	Muy Mala	2	8,3
	Total	24	100,0

Fuente: Historia clínica de los sujetos, (2025)

Gráfica 11. Distribución de la clasificación del nivel de sensibilidad al contraste de ambos ojos de los sujetos



Fuente: Tabla 10.

Los valores de sensibilidad al contraste evaluando ambos ojos de los participantes dieron como resultado la siguiente clasificación: 17 personas presentaban una sensibilidad al contraste moderada siendo el 70,8% del total, 5 personas presentaban una sensibilidad al contraste mala siendo el 20,8%, y 2 personas presentaron una sensibilidad al contraste muy mala representando el 8,3% del total de participantes.

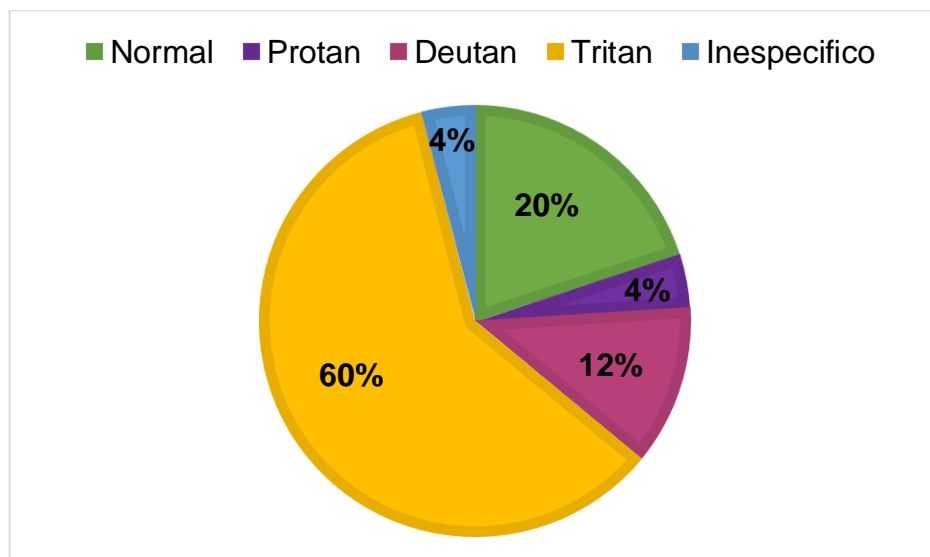
Si bien la sensibilidad al contraste en las personas con albinismo presenta una notable disminución, el uso de corrección óptica contribuye de manera importante a su mejora (Dashti et al., 2024).

Tabla 11. Alteraciones de la visión del color del ojo derecho de los sujetos

	Alteración de la visión del color OD	Frecuencia	Porcentaje%
Válido	Normal	5	20,0
	Protan	1	4,0
	Deutan	3	12,0
	Tritan	15	60,0
	Inespecífico	1	4,0
	Total	25	100,0

Fuente: Historia clínica de los sujetos, (2025)

Gráfica 12. Distribución de las alteraciones de la visión del color del ojo derecho de los sujetos



Fuente: Tabla 11.

En cuanto a la visión del color utilizando la prueba de Farnsworth, se clasificaron las alteraciones de la visión del color de los sujetos según sus resultados. Para el ojo derecho, 5 personas presentaron una visión del color normal siendo el 20,0% del total, 1 persona presentó alteración protan siendo el 4,0% del total, 3 personas con alteración deutan siendo el 12,0% del total, 15 de los participantes presentaron alteración tritan siendo esta la mayoría representando un 60,0% de la población total, y solo 1 persona presentó resultado inespecífico representando el 4% del total.

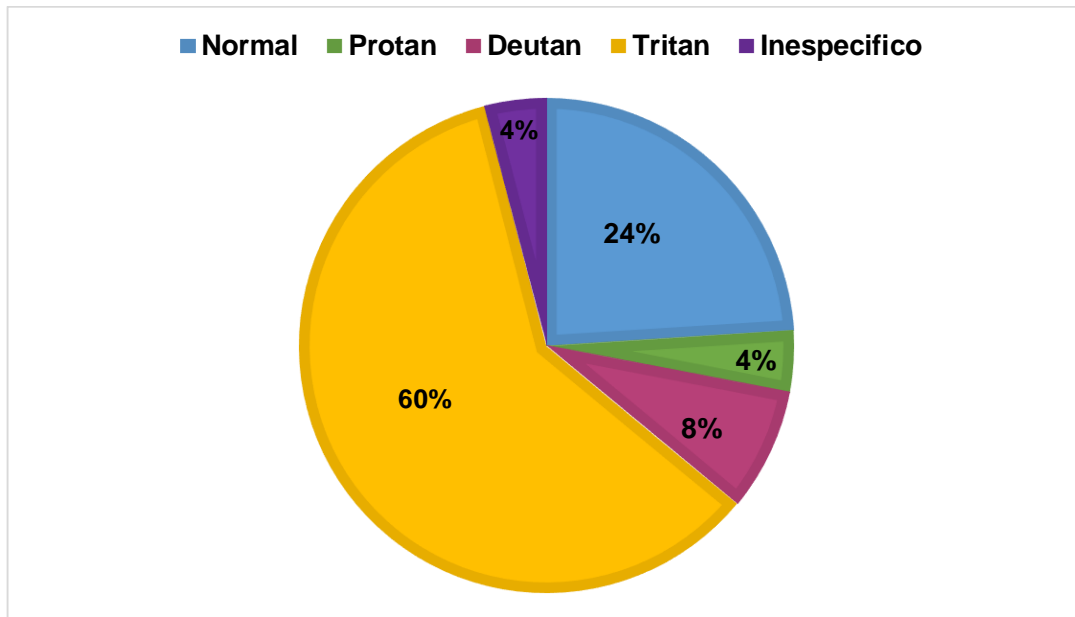
En el resumen anual de la reunión de la Asociación de Investigación en Visión y Oftalmología (ARVO) de 2017, se presentó un estudio donde se evalúa la visión cromática en 28 sujetos con albinismo utilizando la prueba de color de Cambridge y las placas de Ishihara para el diagnóstico. En este caso, 1 de los individuos presentó tritanomalía, 3 individuos presentaron protanomalia, 4 fueron no específicos y 19 individuos no evidenciaron alteraciones en la visión del color (Silvas et al., 2017). A diferencia de este estudio donde la mayoría fue protan, en los sujetos evaluados en esta investigación el mayor porcentaje fue tritan.

Tabla 12. Alteraciones de la visión del color del ojo izquierdo de los sujetos

	Alteración de la visión del color OI	Frecuencia	Porcentaje%
Válido	Normal	6	24,0
	Protan	1	4,0
	Deutan	2	8,0
	Tritan	15	60,0
	Inespecífico	1	4,0
	Total	25	100,0

Fuente: Historia clínica de los sujetos, (2025)

Gráfica 13. Distribución de las alteraciones de la visión del color del ojo izquierdo de los sujetos



Fuente: Tabla12.

Para el ojo izquierdo al tener los resultados de la prueba de Farnsworth, se clasificaron los participantes según la alteración de la visión del color que presentaba, 6 de los participantes presentaron una visión del color normal siendo el 24,0% del total, en cuanto a la alteración protan solo hubo una persona siendo 4,0% de la población, 2 personas resultaron con alteración deutan representando el 8,0%, 15 personas resultaron con alteración tritan siendo esta la gran mayoría con un 60,0% de la población total, y 1 persona tuvo un resultado inespecífico.

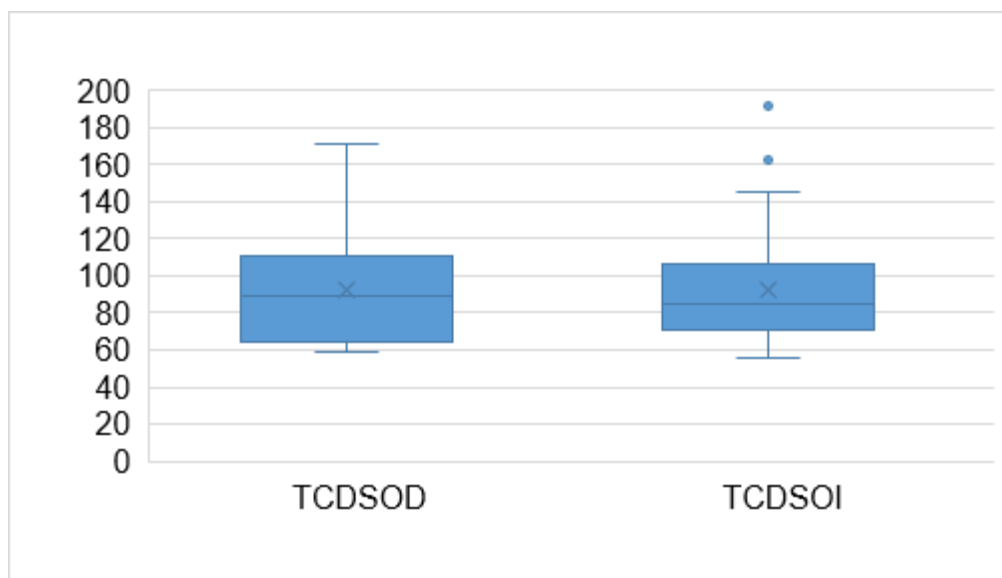
Al contrario de los resultados obtenidos en nuestra investigación, en un estudio del 2015 en la visión del color, 19 de los participantes que representaban el 76% del total presentaron una visión del color normal, 3 de los participantes que representaban el 12% del total tenían una deficiencia en la visión del color rojo-verde, mientras que en 3 de los participantes que representaban un 12% del total no fue posible evaluar su función de la visión del color (Khanal et al., 2015).

Tabla 13. Estadística de la puntuación total de diferencia de color de ojo derecho y ojo izquierdo de los sujetos

		TCDS OD	TCDS OI
N	Válido	25	25
	Perdidos	0	0
	Media	02,73	02,68
	Desv. Estándar	30,21	34,49
	Mínimo	58,50	55,80
	Máximo	171,00	191,80

Fuente: Historia clínica de los sujetos, (2025)

Gráfica 14. Estadística de la puntuación total de diferencia de color de ojo derecho y ojo izquierdo de los sujetos



Fuente: Tabla 13

En los valores del Total Colour Difference Score (TCDS), o en español, puntuación total de diferencia de color, se obtuvo en el ojo derecho una media de 02,73, una desviación estándar de 30,21, un valor de mínimo de 58,50 y máximo de 171,00.

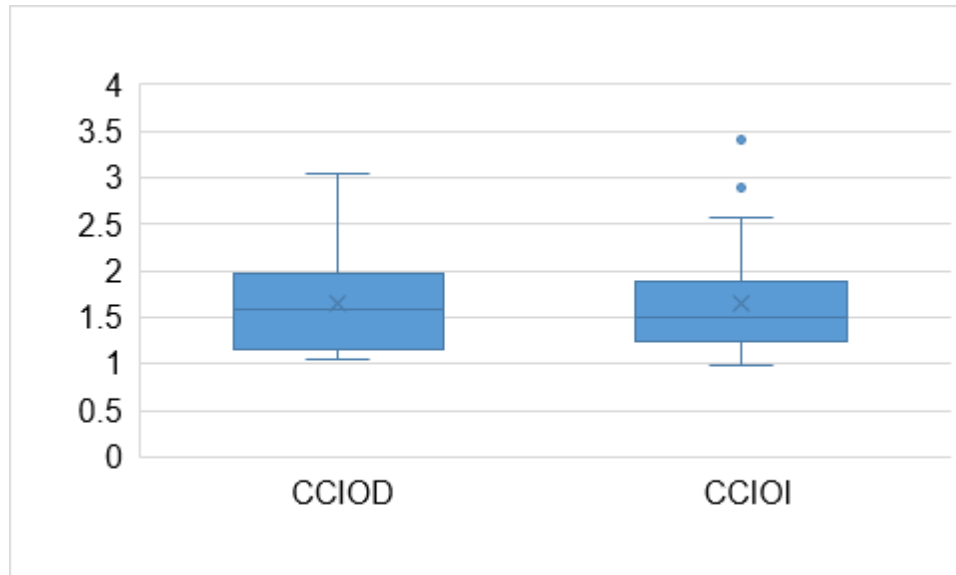
Para el ojo izquierdo, se obtuvo una media de 02,68, una desviación estándar de 34,49, un valor de TCDS mínimo de 55,80 y máximo de 191,80.

Tabla 14. Estadística del índice de confusión del color de ojo derecho y ojo izquierdo de los sujetos

		CCI OD	CCI OI
N	Válido	25	25
	Perdidos	0	0
	Media	1,64	1,64
	Desv. Estándar	0,53	0,61
	Mínimo	1,04	0,99
	Máximo	3,04	3,41

Fuente: Historia clínica de los sujetos, (2025)

Gráfica 15. Estadística del índice de confusión del color de ojo derecho y ojo izquierdo de los sujetos.



Fuente: Tabla 14.

Para los valores de Colour Confusion Index (CCI), o en español, índice de confusión de color, en el ojo derecho obtuvimos una media de 1,64 con desviación estándar de 0,53, un valor mínimo de 1,04 y máximo de 3,04. En cuanto al ojo izquierdo, se obtuvo una media de 1,64, con una desviación estándar de 0,61, un valor mínimo de 0,99 y máximo de 3,41.

CONCLUSIONES

- Panamá es uno de los países con mayor índice de albinismo a nivel mundial, principalmente en la población indígena Guna.
- El estudio acepta que la población Albina Guna de Panamá tiene anomalías visuales no diagnosticadas que afectan su calidad de vida debido a que dentro de los resultados se encontraron deficiencias visuales, disminución en la sensibilidad al contraste y alteraciones de la visión al color no atendidas que limitan la realización de actividades diarias básicas en los participantes.
- El estudio rechaza que la población Albina Guna de Panamá no tiene anomalías visuales no diagnosticadas que afectan su calidad de vida ya que fue comprado mediante la evaluación de las características visuales de los sujetos.
- Cada uno de los participantes presentó una agudeza visual habitual reducida tanto en visión lejana como en visión cercana, así como se observa en la Tabla 4.
- Todos los participantes atendidos presentaron un nivel de deficiencia visual según la clasificación dada por la OMS como lo muestran las tablas 5 y 6 del estudio.
- La sensibilidad al contraste se vio afectada en todos los participantes, como lo observamos en la Tabla 7.
- El mayor porcentaje de los sujetos presentó alteración tritan de la visión del color como lo indica la Tabla 11.

RECOMENDACIONES Y LIMITACIONES

- Se recomienda buscar un mayor acercamiento con la asociación SOS Albinos Panamá para fines informativos e investigativos sobre la salud visual en los albinos.
- Se recomienda continuar la investigación en una siguiente etapa para poder analizar las causas de las alteraciones visuales encontradas y también poder brindarles las ayudas visuales necesarias a los participantes.
- Una limitación que se encontró dentro del estudio fue el espacio brindado para realizar las evaluaciones visuales, no era el más apto ,sin embargo, se hizo lo posible para poder adecuarlo.
- El tiempo brindado para hacer las pruebas fue otra limitación, ya que el transporte que nos trasladaba tenía un horario reducido para la jornada por lo cual no pudo ampliarse el número de atención de participantes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Acota Herrera, D. A. (2020). ***Albinismo Oculocutáneo en Colombia: Nuevas Apreciaciones*** [Monografía, Universidad de los Andes]. <https://repositorio.uniandes.edu.co/server/api/core/bitstreams/8d4d70af-edf5-45c6-968e-8e878fc1b8ec/content>

Alonso García, C. (2023). ***El albinismo a través de la comunidad internacional*** [Tesis, Universidad de Valladolid]. https://uvadoc.uva.es/bitstream/handle/10324/66628/TFG-D_01628.pdf?Sequence=1

Boyd, K. (2025, febrero 10). **¿Qué es un nistagmo?**, American Academy of Ophthalmology. <https://www.aao.org/salud-ocular/enfermedades/nistagmo>

Creel, D. J. (2015, 18 junio). ***Visual and Auditory Anomalies Associated with Albinism***. Webvision - NCBI Bookshelf. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK303985/>

Dashti, M., Riazi, A., Ashrafi, M., Rahmani, S., & Tabatabaei, S. M. (2024). **Effect of prisms on visual acuity, contrast sensitivity and nystagmus in patients with albinism**. *International journal of ophthalmology*, 17(10), 1864–1868. <https://doi.org/10.18240/ijo.2024.10.13>

Dumitrescu, A. V., Tran, J., Pfeifer, W., Bhattarai, S. V., Kemerley, A., Dunn, T. V., Wang, K., Scheetz, T. E., & Drack, A. (2021). **Clinical albinism score, presence of nystagmus and optic nerves defects are correlated with visual outcome in patients with oculocutaneous albinism**. *Ophthalmic Genetics*, 42(5), 539-552. <https://doi.org/10.1080/13816810.2021.1933544>

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. <https://doi.org/10.4314/ahs.v20i2.28>

Khanal, S., Pokharel, A., & Kandel, H. (2016). **Visual deficits in Nepalese patients with oculocutaneous albinism.** *Journal of Optometry*, 9(2), 102–109. Doi:10.1016/j.optom.2015.01.002

Kromberg, J. G. R., Flynn, K. A., & Kerr, R. A. (2023). **Determining a worldwide prevalence of oculocutaneous albinism: A systematic review.** *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 64(10), 14. Doi:10.1167/iovs.64.10.14

Kromberg, J. G., & Kerr, R. (2022). **Oculocutaneous albinism in southern Africa: Historical background, genetic, clinical and psychosocial issues.** *African Journal Of Disability*, 11. <https://doi.org/10.4102/ajod.v11i0.877>

Lisbjerg, K., Jordana, J. T., Brandt, V. N., Kjølholm, C., & Kessel, L. (2023). **Vision-Related Quality of Life in Danish Patients with Albinism and the Impact of an Updated Optical Rehabilitation.** *Journal of Clinical Medicine*, 12(17), 5451. <https://doi.org/10.3390/jcm12175451>

MINSA. **Se fortalece el programa de salud preventiva a las personas con albinismo.** (2023, 1 septiembre). <https://www.minsa.gob.pa/noticia/se-fortalece-el-programa-de-salud-preventiva-las-personas-con-albinismo>

Molina, M. M. N. (2011). **ALBINISMO OCULOCUTÁNEO: ALTERACIONES VISUALES, OCULARES y MANEJO OPTOMÉTRICO.** http://www.scielo.org.co/scielo.php?Script=sci_arttext&pid=S0124-81462011000200008

Naciones Unidas (2023). **Panamá: Acelerar la aplicación de la ley sobre el albinismo, insta una experta de la ONU**, Ohchr.org <https://www.ohchr.org/es/press-releases/2023/09/panama-fast-track-implementation-law-albinism-urges-un-expert>

Neveu, M. M., Padhy, S. K., Ramamurthy, S., Takkar, B., Jalali, S., Cp, D., ... Robson, A. G. (2022). **Ophthalmological manifestations of oculocutaneous and ocular albinism: Current perspectives**. *Clinical Ophthalmology (Auckland, N.Z.)*, 16, 1569–1587. Doi:10.2147/OPHTH.S329282

Nieves, J. P., & Hereu, M. (s/f). **Defectos refractivos**, de Clínic Barcelona. <https://www.clinicbarcelona.org/asistencia/enfermedades/defectos-refractivo>

Pires Soares, R. C., & Martins Guimaraes, C. (2014). **ALBINISMO: ASPECTOS SOCIALES y NECESIDADES DE POLÍTICAS PÚBLICAS** [Tesis, Universidad Católica de Goiás]. <https://seer.pucgoias.edu.br/index.php/estudos/article/view/3813/2177>

Proudlock, F. A., Mclean, R. J., Sheth, V., Ather, S., & Gottlob, I. (2024). **Phenotypic features determining visual acuity in albinism and the role of amblyogenic factors**. *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, 65(2), 14. Doi:10.1167/iovs.65.2.14

¿Qué es Visión Cromática? Diccionario médico. Clínica U. Navarra. (s/f). <https://www.cun.es/diccionario-medico/terminos/vision-cromatica>

Salud visual. (s/f). Paho.org: <https://www.paho.org/es/temas/salud-visual>

Seto, C. S., Fix, D., & Sano, R. (2017, 23 junio). **Color vision evaluation in albino patients by Cambrigde Colour Test and Ishihara Plates**. <https://iovs.arvojournals.org/article.aspx?Articleid=2641402>

Thomas, M. G., Zippin, J., & Brooks, B. P. (2023). **Oculocutaneous albinism and ocular albinism overview**. En *genereviews*(®). Seattle (WA): University of Washington, Seattle.

Yahalom, C., Navarrete, A., Juster, A., Galbinur, A., Blumenfeld, A., & Hendler, K. (2024). **Visual acuity improvement in children with albinism beyond the first decade of life**. *Plos One*, 19(1), e0296744. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0296744>

ANEXOS

ANEXO No 1

CONSENTIMIENTO INFORMADO



UNIVERSIDAD ESPECIALIZADA DE LAS AMÉRICAS
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS Y CLÍNICAS
CONSENTIMIENTO INFORMADO

Título del estudio: Características visuales de la población albina de Panamá atendidos de septiembre a diciembre 2024 en la Clínica de Optometría de la UDELAS.

Investigador responsable del estudio: Laishany Livingston, Dra. Nadiuska Platero Alvarado Ph.D..

Yo, _____ quien soy adulto responsable/padre y/o tutor de _____ he sido informado sobre el estudio "Características visuales de la población albina de Panamá atendidos de septiembre a diciembre 2024 en la clínica de optometría de la UDELAS" para el cual se realizarán diferentes pruebas de evaluación explicadas en la hoja informativa entregada a mi persona, las cuales son totalmente **no invasivas**.

Me ha sido entregada una copia de la Hoja de Información y una copia del Consentimiento Informado, fechado y firmado. Se me ha informado que soy libre de retirar del estudio y pruebas clínicas a mi persona/ hijo y/o retirar mi consentimiento de forma voluntaria y en cualquier momento del desarrollo de las pruebas, sin tener que dar explicaciones.

Por tanto, y por medio del presente documento, manifiesto que me han sido explicados los detalles concernientes a las pruebas y así, consiento expresamente que los datos resultantes de las pruebas antes citadas puedan ser utilizados en este trabajo de investigación.

Y para que así conste a los efectos oportunos, firmado en _____, el _____ de _____ de _____.

Firma: _____

"Todos los datos relativos a usted y a su salud que se recojan durante el transcurso del estudio se gestionarán bajo la confidencialidad más estricta. Durante el tratamiento de datos, su nombre y su información médica personal se sustituirán por un código para que no pueda identificarse a ningún participante individual. La única persona que tendrá acceso a la clave de códigos es el responsable del estudio. De acuerdo con Ley N° 81 de 26 de marzo de 2019 sobre la protección de datos personales de la República de Panamá, además de los derechos de acceso, rectificación, oposición y cancelación de datos, también tiene derecho a limitar el tratamiento de datos y solicitar una copia o que se trasladen a un tercero (portabilidad) los datos que usted ha facilitado para el estudio. Para ejercitar sus derechos, diríjase al investigador principal del estudio. El estudio cumple con la ley 84 del 14 de mayo 2019 "que regular y promueve la investigación para la salud y establece su rectoría y gobernanza, y dicta otras disposiciones".

ANEXO No 2

HOJA DE RECOLECCIÓN DE DATOS



Recolección de datos
N° _____

Nombre: _____

CID: _____

Edad: _____

Teléfono: _____

Sexo: _____

Dirección: _____

Antecedentes personales oculares:

	AV HABITUAL VL	AV HABITUAL VP
OD		
OI		

Sensibilidad al contraste: Pelli-Robson

OD	OI	AO

Visión del color: Farnsworth

	OD	OI
PROTAN		
DEUTAN		
TRITAN		

ANEXO No 3

**IMÁGENES DURANTE LA EVALUACIÓN DE LAS
CARARCTERÍSTICAS VISUALES DE LOS SUJETOS**



ÍNDICE DE TABLAS

Tabla	Descripción	Página
Tabla 1	Distribución por sexo de la población total	44
Tabla 2	Cantidad de sujetos con corrección óptica	45
Tabla 3	Distribución por edad de la población total	46
Tabla 4	Agudeza visual habitual de los sujetos	47
Tabla 5	Distribución del nivel de deficiencia visual del ojo derecho de los sujetos	49
Tabla 6	Distribución de los niveles de deficiencia visual del ojo izquierdo de los sujetos	50
Tabla 7	Nivel de la sensibilidad al contraste de los de los sujetos	52
Tabla 8	Clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ojo derecho de los sujetos	53
Tabla 9	Clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ojo izquierdo de los sujetos	55
Tabla 10	Clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ambos ojos de los sujetos	56
Tabla 11	Alteraciones de la visión del color del ojo derecho de los sujetos	57
Tabla 12	Alteraciones de la visión del color del ojo izquierdo de los sujetos	58
Tabla 13	Estadística del TCDS de ojo derecho y ojo izquierdo de los sujetos	59
Tabla 14	Estadística del CCI de ojo derecho y ojo izquierdo de los sujetos	60

ÍNDICE DE GRÁFICAS

Gráfica	Descripción	Página
Gráfica 1	Total de hombres y mujeres de la población	44
Gráfica 2	Distribución de la cantidad de sujetos con corrección óptica	45
Gráfica 3	Distribución por edad de la población total	46
Gráfica 4	Cantidad de agudeza visual habitual en visión lejana de los sujetos	48
Gráfica 5	Cantidad de agudeza visual habitual en visión próxima de los sujetos	
Gráfica 6	Distribución de los niveles de deficiencia visual del ojo derecho de los sujetos	49
Gráfica 7	Distribución de los niveles de deficiencia visual del ojo izquierdo de los sujetos	50
Gráfica 8	Distribución del nivel de la sensibilidad al contraste de los sujetos	52
Gráfica 9	Distribución de la clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ojo derecho de los sujetos	54
Gráfica 10	Distribución de la clasificación del nivel de sensibilidad al contraste del ojo izquierdo de los sujetos	55
Gráfica 11	Distribución de la clasificación del nivel de sensibilidad al contraste de ambos ojos de los sujetos	56
Gráfica 12	Distribución de las alteraciones de la visión del color del ojo derecho de los sujetos	57
Gráfica 13	Distribución de las alteraciones de la visión del color del ojo izquierdo de los sujetos	58
Gráfica 14	Estadística del TCDS de ojo derecho y ojo izquierdo de los sujetos	60
Gráfica 15	Estadística del CCI de ojo derecho y ojo izquierdo de los sujetos	61