

¿Qué es el Síndrome de Hermansky-Pudlak?

El Síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) es una rara enfermedad hereditaria, su nombre proviene de dos médicos de Checoslovaquia quienes en el 1959 describieron trastornos de salud similares a este síndrome en dos pacientes adultos. Desde el descubrimiento del HPS, se conocen casos en todas partes del mundo pero es más frecuente en Puerto Rico. Los problemas de salud más comunes en HPS son el albinismo, la tendencia a sangrar fácilmente, y el desarrollo de fibrosis pulmonar. Al momento, se han identificado 10 genes causantes de HPS, incluyendo HPS1 al HPS10.

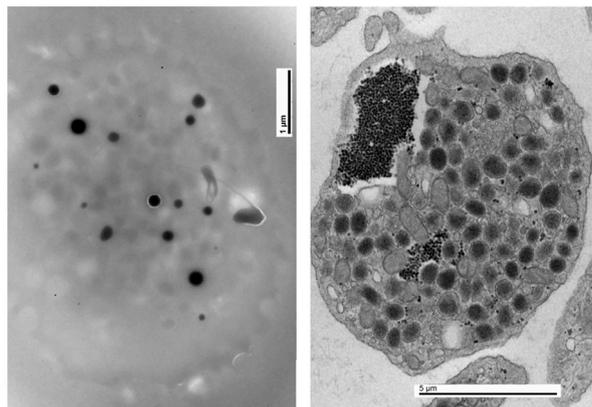


Figura 1. Plaquetas normales con cuerpos densos visualizados mediante microscopía electrónica.

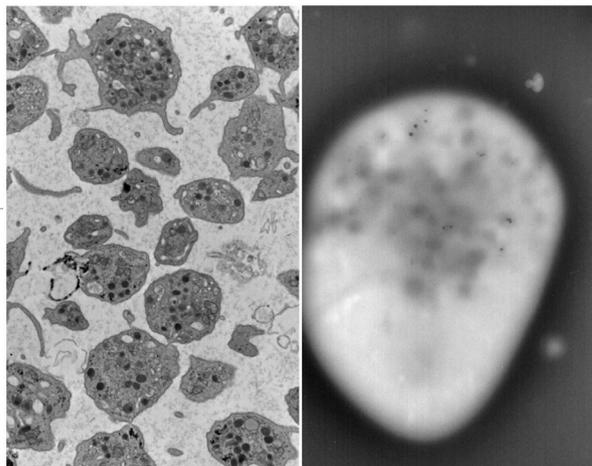


Figura 2. Microscopía electrónica mostrando plaquetas de pacientes con HPS con ausencia de cuerpos densos.

¿Qué es el albinismo?

El albinismo es una enfermedad hereditaria en la cual se reduce la pigmentación (color) de la piel y otras partes del cuerpo. Como resultado, las personas con albinismo a menudo tienen piel blanca y cabello claro. Sin embargo, el color de la piel, cabello y los ojos puede variar en algunas personas con albinismo pues algunos pueden tener cabello oscuro u ojos verdes o marrón. Todas las personas con albinismo tienen baja visión y distintos grados de nistagmo (movimiento de ojos involuntario de lado a lado). Es importante conocer que todas las personas que tienen HPS tiene albinismo, pero no todas las personas con albinismo tienen HPS. Problemas de la piel — La reducción en la pigmentación de la piel a causa del albinismo resulta en un aumento en el riesgo de desarrollar cáncer de piel. La piel clara puede ser fácilmente dañada por el sol.

¿Por qué las personas con HPS sangran fácilmente?

Las plaquetas son fragmentos especiales de células que circulan en la sangre y ayudan a la coagulación.

Los pacientes de HPS tienen un número normal de plaquetas, pero estas son defectuosas y no funcionan bien, de manera que los coágulos de sangre no se forman adecuadamente. Por tal razón las personas con HPS pueden tener

moretones y otros problemas como sangrado frecuente por la nariz. El sangrado puede ser un problema leve, pero en algunos casos puede ser serio, especialmente en ciertas situaciones como una cirugía o lesiones.

Algunas mujeres con HPS requieren un cuidado médico especial debido a que pueden perder mucha sangre durante sus ciclos menstruales o al momento del parto.

¿Qué es la fibrosis pulmonar y qué lo causa en HPS?

La fibrosis pulmonar es un grupo de enfermedades en la cual se desarrollan cicatrices en el pulmón. La causa exacta de la fibrosis pulmonar en HPS aún se desconoce. La fibrosis en los pulmones limita la habilidad para que el oxígeno entre a la sangre. Como resultado, un nivel más bajo de oxígeno llega a las células del cuerpo. Daño a otros órganos del cuerpo pueden ocurrir si los niveles de oxígeno están extremadamente bajos o continúan bajos sin ser corregidos por un largo tiempo.

Adicional a una baja en los niveles de oxígeno, los síntomas de la fibrosis pulmonar pueden incluir falta de aire y fatiga. La fibrosis pulmonar en HPS ocurre en aquellos individuos con HPS1, HPS2 y HPS4. La fibrosis pulmonar en HPS se desarrolla en la adultez temprana y gradualmente empeora con la edad.

¿Qué otros problemas se pueden ver en HPS?

Problemas Intestinales—Aproximadamente un 15% de las personas con HPS desarrollan inflamación de los intestinos (colitis). Esta condición puede causar dolor abdominal y diarreas con sangre. Algunas veces este problema puede ser suficientemente severo y requerir cirugía o transfusiones de sangre. Los problemas intestinales usualmente se desarrollan en adolescentes, pero pueden presentar en niños (as) más jóvenes.

Problemas del Riñón y Corazón — Algunas personas con HPS pueden también presentar con problemas en sus riñones o corazón. Cuando el corazón esta bajo estrés por la presencia de la

fibrosis pulmonar y los bajos niveles de oxígeno puede ocurrir hipertensión pulmonar (alta presión sanguínea en los pulmones).

Existe un grupo pequeño de personas con HPS que pueden desarrollar falla o insuficiencia renal. Raramente esta es la causa de necesitar un trasplante de pulmón y riñón juntos. Al presente, la causa es desconocida.

Problemas de Visión—Los pacientes con HPS tienen una reducción en la pigmentación de los ojos y durante el desarrollo temprano, tanto los ojos como los nervios que lo componen crecen anormalmente. Esto puede dar paso a una pobre visión, ojos cruzados (estrabismo), y nistagmo. Es común en HPS que los pacientes sean sensibles a la luz (fotofobia) debido a que poseen poco pigmento en los ojos para protegerlos de la luz solar.

¿Cómo se diagnostica el HPS?

Muchos proveedores de salud no están familiarizados con el diagnóstico y los síntomas de HPS debido a que es una condición rara. Si su hijo (a) tiene albinismo, es importante preguntarle al proveedor de salud de su niño (a) que considere una evaluación para HPS. El diagnóstico de HPS comienza estableciendo la condición de albinismo mediante un examen de piel y ocular por su proveedor de salud. La piel y el cabello deben ser examinadas por una disminución de la cantidad de pigmentación en comparación con el resto de la familia. Una vez el albinismo es confirmado luego se evalúa para HPS. Para conocer si un individuo tiene HPS, la sangre de la persona se estudia bajo un microscopio electrónico que analiza las plaquetas. En HPS, las plaquetas no son normales porque carecen de cuerpos densos que son una de las características más importante en esta condición. Las pruebas genéticas pueden ser realizadas para algunos genes, pero algunas persona pueden tener HPS aún si no se detectan mutaciones en los genes conocidos para HPS en la actualidad.

¿Cuál es manejo y tratamiento de HPS?

Aunque no hay cura para HPS, la enfermedad



puede ser manejada mediante el cuidado médico y la educación apropiada para estar lo más saludable posible. Ya que múltiples órganos del cuerpo pueden estar afectados, las personas con HPS deben ser evaluados por un equipo de proveedores de salud y subespecialistas. Los miembros del equipo deben incluir:

Neumólogos (Doctor del pulmón)— Debido a que la fibrosis pulmonar puede ser un serio problema, las personas con HPS deben ser evaluados por un neumólogo. Los niños deben ser evaluados por un neumólogo pediátrico para establecer el cuidado inicial a temprana edad, discutir preocupaciones respiratorias con la familia incluyendo la prevención de infecciones respiratorias, considerar pruebas de función pulmonar (PFTs) en caso de presentar con falta de aire, fatiga u otra queja respiratoria. Las PFTs se repiten anualmente para monitorear cambios en la capacidad respiratoria del pulmón. La función pulmonar de pacientes con HPS puede disminuir significativamente con el tiempo y limitar las actividades diarias de la persona. Todas las personas con HPS deben ser vacunados anualmente con la vacuna de influenza (Flu) y neumococo (PPSV23) según recomendado por su proveedor de salud. Muchas veces el oxígeno es utilizado en personas con HPS que tienen bajos niveles de saturación en la sangre. Para más información sobre PFTs o terapia de oxígeno, visite: www.thoracic.org/patients

Hematólogo (Doctor de la sangre)— Las personas con HPS deben visitar un hematólogo para aprender cómo manejar el riesgo de sangrado. Como precaución, el uso de la aspirina o productos derivados de la aspirina (NSAIDs- anti-inflamatorios no esteroideos tales como el ibuprofeno, indometacina, naproxeno, sulindac) no deberían ser utilizados debido a que estos alteran la coagulación de la sangre y pueden aumentar el riesgo de sangrado. Personas que tienen sangrados nasales frecuentes pueden beneficiarse del uso de un humidificador para aumentar la humedad del aire en sus hogares.

Oftalmólogo (Doctor de los ojos)—Es importante

que las personas con HPS evalúen su visión anualmente visitando un oftalmólogo. Sus ojos son más sensibles a la luz y sin el cuidado apropiado pueden desarrollar problemas de visión en el futuro.

Dermatólogo (Doctor de la piel)—Las personas con HPS poseen un riesgo aumentado de desarrollar condiciones de la piel, incluyendo cáncer de piel. Debido a que la piel de las personas con HPS es más clara y sensible deben visitar al dermatólogo anualmente.

Gastroenterólogos (Doctor del sistema digestivo)— Las personas con HPS y problemas intestinales deben consultar con un gastroenterólogo para evaluación y tratamiento de la colitis relacionada al HPS. Los cambios en la dieta y el uso de medicamentos anti-inflamatorios pueden ayudar a controlar el dolor y la inflamación del intestino.

Ginecólogos (Doctor del sistema reproductor femenino)—Las mujeres con HPS pueden tener un sangrado menstrual excesivo. Su doctor puede considerar recomendarle el uso de contraceptivos orales para reducir la duración del periodo menstrual. Algunas veces, son necesarios procedimientos médicos adicionales para reducir el sangrado.

Geneticista (Doctor especialista en enfermedades hereditarias y problemas causados por mutaciones genéticas)— Las personas con HPS y sus familiares pueden considerar consultar con un geneticista para determinar la probabilidad de tener un niño con HPS en el futuro o la necesidad de pruebas genéticas adicionales.

¿Cómo el HPS afecta el estilo de vida?

Muchas personas con HPS pueden tener una vida relativamente normal. Un reto grande para muchos pacientes afectados por el HPS lo es la pobre visión, el color claro de piel y el estigma social asociado al albinismo. Debido a la sensibilidad a la luz los pacientes de HPS deben tomar precauciones adicionales para limitar la exposición del sol, utilizar un protector solar con SPF adecuado, lentes de sol y ropa que cubra la mayor parte de su cuerpo.



Muchas personas con HPS son legalmente ciegos, de manera que pueden necesitar un equipo asistivo especial para ayudarlos a ver mejor. Por esta razón, espejuelos para lectura, lentes de contacto y magnificadores pueden ser de gran ayuda para mejorar la visión general. El uso de espejuelos no corrige totalmente el problema de pobre visión en pacientes con HPS. Como resultado, muchos no son capaces de manejar o conducir un automóvil.

Los pacientes con HPS pueden desarrollar problemas respiratorios entre los treinta a cuarenta años. Ya que las cicatrices del pulmón progresan a medida que la persona envejece, aquellas personas con fibrosis pulmonar pueden necesitar oxígeno y sentirse cada vez más cansados o con dificultad para respirar. Medicamentos que retrasan el desarrollo de cicatrices y un trasplante pulmonar son actualmente las únicas opciones de tratamiento. El uso de cigarrillos tradicionales o electrónicos (vapear) pueden empeorar los síntomas en pacientes con HPS. Los pacientes con HPS deberían evitar fumar, vapear o estar cerca de fumadores.

Autores: Suzanne Lareau, RN, MS, Bonnie Fahy, RN, MN, Donna Appell, RN, Ganesh Raghu MD
Editores: Marianna Sockrider MD, DrPH, Wilfredo De Jesús Rojas, MD, FAAP.
Traducción al Español: Wilfredo De Jesús Rojas, MD, FAAP.
Revisor de traducción: David Moreno McNeill, MD

Rx Pasos A Seguir

- ✓ Si usted tiene albinismo y problemas de sangrado o respiratorios, pregúntele a su proveedor de salud sobre HPS y cómo puede ser evaluado para la condición.
- ✓ Si usted (o su niño) tiene HPS, no deje de visitar a sus proveedor de salud con regularidad y juntos decidir cuáles otros especialistas usted necesita visitar.
- ✓ Debido a que usted puede tener un problema de sangrado grave, evite actividades que implican un alto riesgo de lesionarse (patinaje, motocicletas, etc.). Pregunte a su proveedor de salud si debe evitar algún otro deporte o actividad que aumente el riesgo de sangrado.
- ✓ Algunos medicamentos como la aspirina o el ibuprofeno pueden aumentar su riesgo de sangrado. Pregunte a su proveedor de salud o a su farmacéutico antes de utilizarlos.
- ✓ Visite su neumólogo para evaluar sus pulmones mediante pruebas de función pulmonar con regularidad.
- ✓ No fume o utilice cigarrillos electrónicos. Evite la exposición al humo del tabaco.

Número de Teléfono de su Proveedor de Salud:

Esta información es un servicio público de la sociedad científica "American Thoracic Society". Su contenido tiene únicamente propósitos educativos solamente. Esta información no debe ser utilizada como sustitución de una evaluación médica por un profesional de salud acreditado.

Para más información

American Thoracic Society

- <https://www.thoracic.org/patients>

Hermansky-Pudlak Syndrome Network, Inc.

- <http://www.hermansky-pudlak.org>
- <http://www.hpsnetwork.org>

The National Organization for Albinism and Hypopigmentation

- <http://www.albinism.org>

National Association for Visually Handicapped

- <http://www.navh.org>

American Foundation for the Blind (AFB)

- www.afb.org

National Association for Parents of Children with Visual Impairments

- <http://www.napvi.org>

