

SERIE: TRASTORNOS GENÉTICOS

¿Qué es el síndrome de Hermansky-Pudlak?

El síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS) es una enfermedad hereditaria infrecuente, llamada así por los dos médicos de Checoslovaquia que en 1959 reconocieron trastornos de la salud similares en dos adultos sin parentesco. Desde su descubrimiento, el trastorno se ha identificado en personas de todo el mundo, pero es más frecuente en Puerto Rico. Los problemas de salud que más a menudo acompañan al HPS son albinismo, la tendencia a sangrar con facilidad y la fibrosis pulmonar. Se ha identificado un número cada vez mayor de mutaciones genéticas que causan HPS (tales como la HPS1 a la HPS10).



¿Qué es el albinismo?

El albinismo es un trastorno hereditario en el cual disminuye la pigmentación (color) en el cuerpo. En consecuencia, las personas albinas suelen tener tez clara con cabello claro. Sin embargo, el color de la piel, el cabello y los ojos puede variar, ya que algunas personas con albinismo pueden tener un cabello pardo oscuro y ojos verdes o de color pardo avellana. En todos los casos se presenta una disminución de la capacidad visual y diversos grados de nistagmo (movimiento incontrolado de los ojos de un lado a otro). Todas las personas con síndrome de Hermansky-Pudlak tienen albinismo, pero no todas las que tienen albinismo padecen HPS.

¿Por qué las personas con HPS tienen tendencia a sangrar?

Las plaquetas son fragmentos celulares especiales que circulan en la sangre y ayudan a su coagulación. Los pacientes con HPS tienen cifras normales de plaquetas, pero estas son defectuosas y no funcionan bien, de manera que la sangre no se coagula en forma adecuada. Por consiguiente, las personas con HPS tienen tendencia a las magulladuras o sangran por la nariz con frecuencia o en abundancia. Los problemas hemorrágicos suelen ser leves, pero en algunos casos son muy importantes, sobre todo en determinadas situaciones, como en una intervención quirúrgica. Algunas mujeres podrían necesitar atención médica especial durante su ciclo menstrual o durante el parto pues pueden perder demasiada sangre.

¿Cuáles son las causas de la fibrosis pulmonar en el HPS?

Todavía no se ha determinado bien la causa exacta de la fibrosis pulmonar en el HPS. En este síndrome ocurre inflamación y con el tiempo los pulmones experimentan cicatrización o fibrosis. La fibrosis en los pulmones limita la entrada de oxígeno en la sangre y esto da por resultado que una cantidad de oxígeno menor que la normal llegue a las células del cuerpo. Puede ocurrir daño a otros órganos cuando las concentraciones de oxígeno son demasiado bajas o continúan descendiendo y no se corrigen por un periodo prolongado. Además de una baja concentración de oxígeno en la sangre (hipoxemia), los síntomas de fibrosis pulmonar pueden consistir en falta de aire y fatiga. La fibrosis pulmonar sobreviene durante las primeras etapas de la edad adulta y gradualmente se agrava a medida que la persona envejece.

¿Cuáles otros problemas son frecuentes en el HPS?

Problemas intestinales. Aproximadamente un 15% de los individuos con HPS presenta colitis (inflamación) importante del intestino. Este trastorno, que es similar a

la enfermedad de Crohn, puede causar dolor abdominal y diarrea sanguinolenta. A veces estos problemas son tan graves que precisan intervención quirúrgica o transfusión sanguínea. Los problemas intestinales suelen aparecer en los adolescentes, pero pueden ocurrir en niños de menor edad.

Problemas en los riñones y el corazón. Los problemas en los riñones y el corazón son menos frecuentes que los de pulmón e intestino. El corazón está sujeto a más esfuerzo en las personas con fibrosis pulmonar debido al funcionamiento anormal del pulmón y a la presión arterial elevada (hipertensión pulmonar). También puede aumentar su esfuerzo cuando no hay suficiente oxígeno en el cuerpo.

Problemas de la vista. Los pacientes con HPS y albinismo tienen una menor cantidad de pigmento en los ojos; durante el desarrollo inicial de los ojos, estos y los nervios que los rodean pueden tener un crecimiento anormal. Esto puede dar por resultado dificultades en la capacidad visual, la aparición de bizquera (estrabismo) y nistagmo. Las personas con HPS suelen ser sensibles a la luz (fotofobia) porque tienen escaso pigmento en los ojos que los proteja de la luz solar.

Problemas de la piel. La menor pigmentación de la piel por albinismo favorece la aparición de problemas en la piel. La piel clara puede lesionarse fácilmente con la luz solar.

¿Cómo se diagnostica el HPS?

Muchos médicos no están familiarizados con el HPS y sus síntomas pues es un trastorno muy infrecuente. Es importante preguntar al pediatra sobre la posibilidad de que un niño con albinismo tenga HPS.

Todos los pacientes con HPS tienen albinismo. Dado los problemas de la vista que acompañan al albinismo, la prueba diagnóstica más frecuente en tal caso es un examen de los ojos. También es posible que se examine la piel y el cabello en busca de pequeñas cantidades de color o pigmento. Ante la posibilidad de un diagnóstico de HPS, se analiza la sangre de una persona en un microscopio electrónico para evaluar las plaquetas. En el HPS, las plaquetas no tienen aspecto normal porque carecen de cuerpos densos. La falta de corpúsculos densos en las plaquetas es una manifestación característica del HPS. Se puede efectuar análisis de la sangre para tratar de identificar algunos genes del HPS, pero una persona puede tener este síndrome aun cuando no se le identifique ninguna de las mutaciones genéticas conocidas.

¿Cómo se atiende y se trata el síndrome de Hermansky-Pudlak?

Aunque no se dispone de un tratamiento curativo para el HPS, el trastorno se puede tratar mediante atención médica adecuada. Se puede dar instrucciones a los pacientes acerca

MÉDICOS:
COPIAR Y
DIFUNDIR

ATS SERIE DE INFORMACIÓN AL PACIENTE

de estrategias para su autocontrol a fin de ayudar a atender su problema. Dado que múltiples órganos del cuerpo pueden verse afectados por el HPS, estos pacientes deben ser atendidos por un equipo interdisciplinario de médicos. Los miembros del equipo médico son:

Neumólogo (*médico especializado en enfermedades respiratorias*). La fibrosis pulmonar puede ser un problema grave y los pacientes con HPS deben ser atendidos por un neumólogo, quien les realiza pruebas funcionales pulmonares a partir de los 12 años de edad o antes, si presentan dificultad para respirar. Se les ha de efectuar pruebas funcionales pulmonares (PFT) cada año para vigilar el funcionamiento de los pulmones. A todos los pacientes con HPS se les debe vacunar cada año contra la influenza y contra la neumonía por neumococo. La función de los pulmones se agrava con el tiempo y esto puede limitar las actividades cotidianas de una persona. Se utiliza oxígeno en pacientes con HPS que presentan bajos grados de saturación de oxígeno al dormir o en todo momento. Véase información adicional sobre pruebas funcionales pulmonares u oxigenoterapia en www.thoracic.org/pacientes/

Hematólogo (*médico especialista en enfermedades de la sangre*). Los pacientes con HPS deben acudir a un hematólogo y aprender cómo controlar su riesgo de hemorragia. Como una medida de precaución, no deben tomar ácido acetilsalicílico (aspirina) o fármacos afines al ácido acetilsalicílico (AINE - antiinflamatorios no esteroideos como ibuprofeno, indometacina, naproxeno y sulindaco) pues impiden la coagulación normal de la sangre y pueden incrementar la hemorragia. En los pacientes con hemorragias nasales frecuentes es útil un humidificador para humedecer el aire de su casa.

Oftalmólogo (*médico especializado en enfermedades de los ojos*). Es importante que los pacientes con HPS sean examinados cada año para identificar problemas de los ojos y que se les examine su capacidad visual, ya que sus ojos son más sensibles a la luz; si no reciben atención apropiada presentarán más problemas de la vista.

Dermatólogo (*médico que se especializa en enfermedades de la piel*). Los pacientes con HPS tienen más riesgo de presentar enfermedades de la piel y cáncer. Deben acudir a su dermatólogo cada año pues su piel es clara y sensible.

Gastroenterólogo (*médico especialista en enfermedades del aparato digestivo*). Los pacientes con HPS que tienen problemas intestinales han de consultar a un gastroenterólogo para su tratamiento. Los cambios en la alimentación y la medicación antiinflamatoria, como los corticosteroides, pueden calmar el dolor y la inflamación.

Ginecólogo (*médico especializado en enfermedades del sistema reproductor de la mujer*). Algunas mujeres con HPS presentan hemorragia menstrual excesiva. Pueden optar por tomar anticonceptivos orales (control de la natalidad) para acortar o reducir el periodo menstrual. En ocasiones son necesarios procedimientos médicos para disminuir la hemorragia.

Genetista (*médico que se especializa en enfermedades hereditarias y problemas debidos a mutaciones de genes*). Las personas con HPS y sus familiares tal vez deseen consultar a un genetista quien determinará la probabilidad de que tengan niños con HPS o ayudará a sus niños o familiares a decidir sobre la necesidad de someterse a pruebas.

¿Cómo afecta el HPS al estilo de vida de la persona que lo padece?

Muchos pacientes con síndrome de Hermansky-Pudlak pueden vivir una vida relativamente normal. Las dificultades más importantes para muchas personas son la capacidad visual deficiente, la tez clara y el estigma social que puede acompañar al albinismo. Los individuos con HPS tienen ojos y piel sensibles, por lo que son muy sensibles a la luz solar y deben tener más precauciones y limitar su exposición al sol

y protegerse cuando salen al aire libre, utilizando protector solar, gafas para el sol y prendas de vestir que cubran la mayor parte de sus cuerpos.

Muchas personas con HPS se consideran legalmente ciegas y es posible que deban utilizar aditamentos especiales que las ayuden a ver bien. Por ejemplo, los anteojos para leer o las lentes de contacto normales, así como las lupas manuales o los pequeños telescopios especiales, pueden ser útiles para mejorar la vista en general. Sin embargo, algunos problemas de la vista no se corrigen con anteojos. Muchos individuos no pueden conducir.

Los pacientes con HPS pueden presentar problemas para respirar entre los 30 y 50 años de edad. Dado que la cicatrización del pulmón empeora a medida que la persona envejece, los individuos con HPS pueden necesitar oxígeno y sentirse cada vez más cansados o con dificultad para respirar. El tabaquismo agrava los síntomas de manera que los pacientes con HPS no deben fumar y han de evitar exponerse al humo.

Autores: Suzanne Lareau, RN, MS; Bonnie Fahy, RN, MN; Donna Appell, RN; y Ganesh Raghu MD

Revisora: Marianna Sockrider MD, DrPH

Rx Pasos a seguir

- ✓ Si tiene albinismo y problemas de hemorragia o respiratorios, pregúntele a su médico con respecto a la conveniencia de que le hagan pruebas para HPS.
- ✓ Si usted (o su niño) tiene HPS, no deje de acudir con regularidad a su médico y es conveniente que decidan en conjunto a cuáles otros especialistas ha de consultar.
- ✓ Dado que puede tener un problema de hemorragia grave, evite actividades que implican un alto riesgo de lesionarse (patinaje con monopatín, conducir motocicletas, etc.). Pregunte a su médico si debe evitar algún otro deporte o actividad que aumente el riesgo de sangrar.
- ✓ Algunos fármacos como el ácido acetilsalicílico (aspirina) o el ibuprofeno pueden agravar la hemorragia. Pregunte a su médico o a su farmacéutico antes de tomarlos.
- ✓ Acuda a su médico para que le hagan pruebas funcionales pulmonares con regularidad.
- ✓ No fume y evite la exposición al humo de tabaco.

Teléfono del consultorio médico:

Obtenga más información en:

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>