

HERMANSKY-PUDLAK

¿Qué es el Síndrome de Hermansky Pudlak?

El síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS, por sus siglas en inglés) es un trastorno genético que se manifiesta como un tipo de albinismo oculocutáneo. O sea, con poca o ninguna coloración o pigmentación en los ojos y en la piel. Además, se caracteriza por sangrado prolongado debido a un problema en las plaquetas (células responsables de la circulación y coagulación en la sangre). Aunque se ha identificado en personas de todo el mundo, aparece con mayor frecuencia en Puerto Rico. Esto probablemente por consanguinidad de los padres. Siendo Puerto Rico el país con mayor cantidad de casos en el mundo, se estima que hay 1 caso por cada 1,800 personas. Todas las personas con síndrome de HPS tienen albinismo, pero no todas las que tienen albinismo padecen de HPS.

Herencia

Los seres humanos tienen 23 pares de cromosomas. En cada cromosoma hay genes con la información genética. Los genes, vienen en pares, un gen en cada par viene de la madre y el otro del padre. El HPS se hereda de forma autosómica recesiva. Es decir, que una persona tiene que heredar dos copias mutadas del mismo gen (una copia de cada padre) para padecer la enfermedad. Tanto el padre como la madre son portadores; o sea tienen una copia del gen pero usualmente no muestran señales ni síntomas del síndrome.

Tipos de Hermansky Pudlak

Hay 10 tipos del síndrome de HPS, que se pueden distinguir por sus señales y síntomas. Los tipos 1 y 4 son las formas más graves del trastorno. Los tipos 1, 2 y 4 son los únicos tipos asociados con fibrosis pulmonar. Las personas con tipo 3, 5 o 6 tienen los síntomas más leves. Poco se sabe sobre los síntomas y gravedad de los tipos 7, 8, 9 y 10. En Puerto Rico predominan los tipos 1 y 3.

Diagnóstico

Muchos profesionales de la salud no están familiarizados con el HPS y sus síntomas, pues es una variante de albinismo. Se debe preguntar al pediatra sobre la posibilidad de que un niño/a con albinismo tenga HPS. Ante esta posibilidad, se realiza un análisis de sangre de la persona para evaluar las plaquetas. En el HPS las plaquetas carecen de partículas densas debido a la falta de coagulación en la sangre y esto es una manifestación característica para el diagnóstico. Además, en el análisis de la sangre se pueden identificar algunos genes del HPS. Sin embargo, una persona puede tener este síndrome aun cuando no se le identifique ninguna de las mutaciones genéticas conocidas.

¿Qué complicaciones son frecuentes en el HPS?

- **Fibrosis pulmonar:** inflamación en los tejidos de los pulmones. Con el tiempo ocurre cicatrización. La fibrosis en los pulmones limita la entrada de oxígeno en la sangre y esto resulta en que poco oxígeno llegue a las células del cuerpo. Esto puede provocar daño a otros órganos.
- **Problemas intestinales:** colitis (inflamación del intestino), lo que puede causar dolor abdominal y diarrea.
- **Problemas en los riñones y el corazón:** esfuerzo adicional del corazón debido al funcionamiento anormal del pulmón provocado por la fibrosis pulmonar y a la presión arterial elevada (hipertensión pulmonar).
- **Problemas de la vista:** igual que el albinismo- debido a la falta de pigmento en los ojos durante el desarrollo, se afecta la retina y los nervios ópticos. Esto provoca una disminución de la agudeza visual, que con frecuencia es lo suficientemente grave como para considerarse ceguera legal; además de la aparición de estrabismo (bizquera), fotofobia (sensibles a la luz) y nistagmo (movimiento involuntario).
- **Problemas de la piel:** lesiones por la luz solar debidas a la poca o falta de pigmentación.

Tratamiento

No hay un tratamiento que cure el HPS, pero si hay medidas médicas preventivas para tratar y disminuir los riesgos. Múltiples órganos del cuerpo pueden verse afectados por el HPS, por esta razón los pacientes deben ser atendidos por un equipo multidisciplinario de médicos especialistas como:

- **Hematólogo:** especializado en enfermedades de la sangre, para controlar el riesgo de hemorragias. Como medida de precaución, los pacientes con HPS, no deben tomar ácido acetilsalicílico (aspirina) o fármacos afines al ácido acetilsalicílico.
- **Genetista:** especializado en enfermedades hereditarias y problemas debidos a mutaciones de genes, para consultas que determinen la probabilidad de tener hijos con HPS o ayuden a los padres a determinar la necesidad de que sus niños o familiares se realicen pruebas genéticas.
- **Neumólogo:** especializado en enfermedades respiratorias, para vigilar el funcionamiento de los pulmones debido a la fibrosis pulmonar.
- **Oftalmólogo:** especializado en enfermedades de los ojos, para examinar la capacidad visual e identificar algún problema en los ojos.
- **Dermatólogo:** especializado en enfermedades de la piel, para atender posible cáncer u otras enfermedades de la piel.
- **Gastroenterólogo:** especializado en enfermedades del aparato digestivo, para determinar y tratar posibles problemas intestinales.
- **Ginecólogo:** especializado en enfermedades del sistema reproductor de la mujer, para atender posibles hemorragias menstruales excesivas. Puede ser necesario el tratamiento con anticonceptivos orales (control hormonal) para reducir el flujo menstrual. En ocasiones son necesarios otros procedimientos médicos para disminuir la hemorragia.

¿Dónde puedo conseguir servicios para mi bebé?

La Clínica Multidisciplinaria del Hospital Pediátrico Universitario para pacientes con HPS ofrece servicios integrales a las personas con albinismo desde el nacimiento hasta los 21 años de edad en Puerto Rico. Dentro de los servicios que ofrece cuenta con especialistas como: hematología, gastroenterología, vacunación, neumología, odontología y consejería genética. Además, en colaboración con el Programa de Cernimiento Neonatal de Puerto Rico, ofrece laboratorios de pruebas moleculares y de coagulación. Los pacientes se atienden el tercer miércoles y tercer jueves de cada mes dentro del horario de 8:30 am a 12:00pm en el Hospital Pediátrico Universitario. Los miércoles se celebran en la clínica de continuidad ubicada en el tercer piso y los jueves en la clínica de oncología en el segundo piso.

Para mayor información sobre las clínicas puede comunicarse de lunes a viernes, de 1:00-3:30 PM al (787)-474-0333 Ext. 7015, y (787)-777-3201 Ext. 7015, y/o al correo electrónico hematologiahopu@gmail.com

Para más información:

- Sistema de Vigilancia y Prevención de Defectos Congénitos, División Niños con Necesidades Médicas Especiales, Secretaría Auxiliar de Salud Familiar y Servicios Integrados, Departamento de Salud. Tel: (787) 765-2929, extensiones: 4591, 4571 y 4587. E-mail: defectoscongenitos@salud.pr.gov
- HPS Hermansky-Pudlak Network Inc. One South Road, Oyster Bay NY 11771. Tel: 1 (800) 789-9477 Fax: 516-624-0649 Sra. Hilda Cardona (directora de Puerto Rico) E-mail: cardhilda@gmail.com

DEPARTAMENTO DE
SALUD



Referencias:

- Genetic and Rare Diseases. (2017). *Síndrome de Hermansky-Pudlak*. National Institute of Health. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13245/sindrome-de-hermansky-pudlak>
- National Organization for Rare Disorders (NORD). (2018). *Hermansky Pudlak Syndrome*. <https://rarediseases.org/rare-diseases/hermansky-pudlak-syndrome/>
- Hermansky Pudlak Syndrome Network, Inc. (s.f.). <https://www.hpsnetwork.org/>
- Witkop, C. J, Nuñez, B.M., Rao , G.H., Gaudier, F., Shanahan, F., Harmon, K.R., Townsend, D., Sedano, H.O. y King, R.A. (1990). Albinism and Hermansky-Pudlak syndrome in Puerto Rico. *Bol Asoc Med PR*, 82, pp. 333-339.

Este material es exclusivamente para fines informativos, no debe utilizarse para el diagnóstico o tratamiento de ninguna condición médica. Esta publicación fue subvencionada por el Acuerdo de Colaboración #5NU50DD004945-03-00 de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC). Su contenido es responsabilidad única de los autores y no representa necesariamente la visión de los CDC.