

Albinizm oczno-skórny

Kod Orpha: 55 Kod OMIM:

Opis choroby *

Definicja

Albinizm oczno-skórny (OCA) jest grupą dziedzicznych zaburzeń biosyntezy melaniny, charakteryzujących się uogólnionym zmniejszeniem pigmentacji włosów, skóry i oczu. Przyczyną jest całkowity brak melaniny lub jej zmniejszone wytwarzanie w melanocytach. Niedobór melaniny prowadzi do hipopigmentacji skóry i włosów oraz charakterystycznych zaburzeń rozwoju oka: hipoplazji plamki żółtej, hipopigmentacji tęczówki i siatkówki, nieprawidłowego przebiegu włókien nerwu wzrokowego oraz zaburzeń ostrości wzroku. Wyróżnia się osiem typów OCA (OCA1–OCA8), różniących się nasileniem hipopigmentacji i podłożem genetycznym. OCA1A jest najcięższą postacią z całkowitym brakiem melaniny przez całe życie; łagodniejsze postacie (OCA1B, OCA2, OCA3, OCA4) wykazują pewną akumulację pigmentu z wiekiem.

Dane

Klasyfikacja

Grupa fenomenów

Synonimy

OCA

OCA

Kod ORPHA

55

Kod OMIM

203100 (OCA1A),
606952 (OCA1B),
203200 (OCA2), 203290
(OCA3), 606574 (OCA4),
615312 (OCA5), 113750
(OCA6), 615179 (OCA7),
619165 (OCA8)

Kod ICD10

E70.3

Kod ICD11

EC23.20

[*Źródło](#)

orphanet

Rozszerzony opis choroby

Nazwa choroby: Albinizm oczno-skórny

Synonimy: (ang. Oculocutaneous Albinism, OCA)

OMIM: 203100 (OCA1A), 606952 (OCA1B), 203200 (OCA2), 203290 (OCA3), 606574 (OCA4), 615312 (OCA5), 113750 (OCA6), 615179 (OCA7), 619165 (OCA8)

ORPHA kod: 55

ICD-10: E70.3

Etiologia. Podłoże genetyczne. Sposób dziedziczenia

Albinizm oczno-skórny dziedziczy się autosomalnie recesywnie. Zidentyfikowano siedem genów odpowiedzialnych za różne typy OCA: TYR (OCA1, locus 11q14.3) — koduje tyrozynazę, enzym limitujący biosyntezę melaniny; OCA2 (OCA2, locus 15q11.2-q12) — białko P (inaczej OCA2 protein); TYRP1 (OCA3, locus 9p23) — białko związane z tyrozynazą 1; SLC45A2 (OCA4, locus 5p13.2); SLC24A5 (OCA6, locus 15q21.1); LRMDA/C10orf11 (OCA7, locus 10q22.2-q22.3); DCT (OCA8, locus 13q32.1). Dla OCA5 zmapowano locus 4q24, ale gen nie został jeszcze zidentyfikowany. OCA1 i OCA2 są najczęstszymi typami; w populacji europejskiej dominuje OCA1 (warianty TYR).

Epidemiologia

Częstość OCA: ok. 1:17 000 na świecie; w Europie ok. 1:12 000–1:20 000. Nosicielstwo: ok. 1:70.

Opis kliniczny

Objawy kliniczne OCA obejmują zaburzenia oczne oraz hipopigmentację skóry i włosów. Nasilenie zależy od typu OCA.

Objawy oczne (obecne we wszystkich typach OCA): oczopląs wrodzony (>90% pacjentów), obniżona ostrość wzroku (zazwyczaj 20/60 do 20/400, tj. 0,3–0,05), hipoplazja plamki żółtej (najlepiej koreluje z ostrością wzroku), hipopigmentacja tęczęwki, hipopigmentacja dna oka, wady refrakcji (nadwzroczność, krótkowzroczność, astygmatyzm), światłowstręt (fotofobia), zez, nieprawidłowe skrzyżowanie włókien nerwu wzrokowego w skrzyżowaniu wzrokowym (prowadzi do zmniejszonego widzenia stereoskopowego).

Hipopigmentacja skóry i włosów: OCA1A — białe włosy, bardzo jasna skóra, jasne tęczęwki przez całe życie. OCA1B, OCA2, OCA4 — skóra kremowobiała, włosy jasnożółte, blond lub jasnobrązowe, z wiekiem może następować akumulacja pigmentu. OCA3 — występuje głównie u osób ciemnoskórych: skóra czerwonobrązowa, włosy rude lub imbirowe, tęczęwki piwne lub brązowe, łagodniejsze zaburzenia wzroku.

Powikłania dermatologiczne: znacznie zwiększone ryzyko uszkodzeń skóry przez promieniowanie UV oraz nowotworów skóry nie pochodzących z melanocytów (rak kolczystokomórkowy, rak podstawnokomórkowy); ryzyko czerniaka jest mniej jednoznaczne — wymaga dalszych badań.

Diagnostyka

Rozpoznanie OCA opiera się na badaniu klinicznym: hipopigmentacji skóry i włosów oraz charakterystycznych objawach ocznych (oczopląs, obniżona ostrość wzroku, hipoplazja plamki żółtej, hipopigmentacja tęczówki i dna oka, transiluminacja tęczówki). Badanie okulistyczne obejmuje: ocenę ostrości wzroku, transiluminację tęczówki, oftalmoskopię (hipopigmentacja dna oka, hipoplazja plamki żółtej) oraz OCT plamki żółtej oceniające jej strukturę. Z uwagi na nakładanie się fenotypów różnych typów OCA diagnostyka molekularna jest konieczna do ustalenia typu i genu odpowiedzialnego. Badania genetyczne: sekwencjonowanie genów TYR, OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5 oraz panele wielogenowe (NGS) obejmujące wszystkie znane geny OCA.

Leczenie

Albinizm jest obecnie nieuleczalny. Leczenie ma charakter objawowy.

Opieka okulistyczna: korekcja wad refrakcji okularami lub soczewkami kontaktowymi — może poprawić ostrość wzroku, choć nie przywraca jej do normy z powodu hipoplazji plamki żółtej. Leczenie zezów (okulary pryzmatyczne, chirurgia mięśni okoruchowych). Pomoce wzrokowe (lupy, systemy powiększające, elektroniczne pomoce do czytania) poprawiają jakość życia i funkcjonowanie.

Leczenie światłowstrętu: okulary z filtrem UV i/lub kapelusz z szerokim rondem — redukują fotofobię. Ciemno zabarwione soczewki kontaktowe zazwyczaj nie poprawiają funkcji wzrokowych.

Ochrona przed słońcem: kremy z filtrem SPF 50+, odzież ochronna (kapelusze z szerokim rondem, długie rękawy i spodnie) — zapobiegają oparzeniom słonecznym i zmniejszają ryzyko nowotworów skóry. Regularne kontrole dermatologiczne — wczesne wykrywanie zmian skórnych.

Terapie eksperymentalne: nityzynon (badania kliniczne, głównie OCA1B) — zwiększa produkcję melaniny, dotychczas z ograniczonym sukcesem. Terapia genowa — wczesne sukcesy w modelach zwierzęcych, ale nie jest jeszcze dostępna klinicznie.

Szczepienia ochronne

Brak przeciwwskazań do szczepień ochronnych. Zalecane jest przestrzeganie obowiązującego kalendarza szczepień.

Zalecenia szczególne

Ochrona UV — przez całe życie: kremy SPF 50+, odzież ochronna, unikanie słońca, szczególnie między 10:00 a 16:00. Regularne kontrole dermatologiczne (co najmniej raz w roku).

Regularne kontrole okulistyczne: korekcja wad refrakcji, monitorowanie oczopląsu i zezów. Pomoce wzrokowe (lupy, systemy powiększające) stanowią istotny element poprawy jakości życia.

Wsparcie psychologiczne i pedagogiczne: dostosowanie warunków nauczania (powiększone druki, odpowiednie oświetlenie).

Poradnictwo genetyczne jest zalecane dla rodzin; rodzeństwo ma 25% ryzyko wystąpienia

choroby (gdy oboje rodzice są nosicielami).

Rokowanie

Osoby z OCA mają prawidłową długość życia, rozwój, inteligencję i płodność. Ostrość wzroku pozostaje trwale obniżona (zazwyczaj 20/60 do 20/400), ale większość osób funkcjonuje dobrze dzięki odpowiedniej korekcji optycznej i pomocom wzrokowym.

Głównym zagrożeniem jest zwiększone ryzyko niemelanocytowych nowotworów skóry, które można znacząco zmniejszyć poprzez konsekwentną ochronę przed słońcem i regularne kontrole dermatologiczne. Jakość życia może być obniżona z powodu zaburzeń widzenia i problemów psychospołecznych, szczególnie w krajach o silnym nasłonecznieniu i niskim poziomie edukacji na temat albinizmu.

Dla pacjenta

Organizacje pacjenckie

<https://www.albinism.eu>

Ważne strony internetowe

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK519018/>

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/55>

<https://omim.org/entry/203100>

Ośrodki eksperckie

- Poradnie okulistyczne
- Poradnie dermatologiczne
- [Poradnie genetyczne](#)
- [Ośrodki Eksperckie Chorób Rzadkich](#)

Zawarte informacje mają charakter ogólny. Decyzje dotyczące metod i sposobu leczenia podejmuje każdorazowo lekarz leczący pacjenta, w sposób dostosowany indywidualnie do aktualnych potrzeb danego pacjenta, omówiony i prowadzony przez lekarza. Zgodnie z art. 4 ustawy z dnia 5 grudnia 1996 r. o zawodzie lekarza i lekarza dentysty (Dz.U. z 2022 r. poz. 1731) lekarz ma obowiązek wykonywać zawód, zgodnie ze wskazaniami aktualnej wiedzy medycznej, dostępnymi mu metodami i środkami zapobiegania, rozpoznawania i leczenia chorób, zgodnie z zasadami etyki zawodowej oraz z należytą starannością.