

:: X-kromosominen resessiivinen okulaarinen albinismi

Orpha number: ORPHA54

YHTEENVETO

Harvinainen X-kromosomissa peittyvästi periytyvä sairaus, joille on tunnusomaista silmien pigmenttikato, fovean alikehittyneisyys, nystagmus, valonarkuus ja näön tarkkuuden heikkeneminen miehillä.

Nystagmus, johon joskus liittyy pään nyökyttely, kehittyy pojilla ensimmäisen 3 kk:n kuluessa. Se voi vähentyä ajan kuluessa, mutta häviää harvoin kokonaan. Korjattu näön tarkkuus on tavallisesti parhaimmillaan 20/40 - 20/200 ja paranee usein lapsuuden aikana. Useimmilla potilailla on valonarkuutta, karsastusta ja puuttuva tai heikentynyt kolmiulotteinen näkö. Iirikset ovat läpikuultavat ja silmänpohjissa näkyy fovean alikehittyneisyys, pigmenttikato ja tavallista runsaammin näköhermojen risteytymistä. Joillakin miehillä on raajoissa epäsäännöllisiä vähäpigmenttisiä, melko huomaamattomia läikkiä. Tummempi-ihoisilla tauti on lievempi kuin vaaleaihoisilla.

Taudin aiheuttaa mutaatio GPR143 (G-protein coupled receptor 143) -geenissä, joka koodaa melanosomien membraaniglykoproteiinia. Mutaatio löytyy 90 %:lla potilaista. Sairaant miehet eivät siirrä tautigeeniä pojilleen, mutta kaikista tyttäristä tulee taudin kantajia. Heillä on 50 %:n riski siirtää mutaatio jälkeläisilleen, mutta vain pojilla se aiheuttaa taudin. Muutamilla naispuolisilla tapauksilla taudin on ajateltu johtuvan GPR143-geenin homotsygoottisesta mutaatiosta, X-kromosomin osittaisesta monosomiasta tai epätasaisesta X-kromosomin inaktivaatiosta.

Diagnoosi perustuu tyypillisiin silmälöydöksiin ja molekyylogeneettisiin tutkimuksiin. X-kromosomiseen periytymiseen sopivat sukutiedot tukevat diagnoosia. Ihobiopsiassa nähdään tavallisesti suuria melanosomeja, mutta niitä voi esiintyä muissakin taudeissa. Suvun kantajanaisilla nähdään verkkokalvon keskiperiferiassa paikoitellen pigmenttilaikkuja tai -raitoja, jotka edustavat X-kromosomin sattumanvaraista inaktivaatiota. Perinnöllisyysneuvonta on aiheellista myös kantajariskissä oleville naisille.



Alle 16-vuotiaille potilaille suositellaan vuosittaisia silmätutkimuksia ja sen jälkeen kontroleja 2-3 vuoden välein. Hoitoon kuuluu näön korjaus silmälaseilla ja aurinkolasit tai muut erikoislasit lieventämään valonarkuutta. Karsastusleikkausta ja näön kuntoutusta apuvälineineen voidaan tarvita. Ihon suojaaminen auringolta on tärkeää ihosyövän ennaltaehkäisyä. Tauti ei uhkaa henkeä, mutta heikentynyt näkö ja albinismin sosiaaliset seuraukset vaikuttavat päivittäiseen elämään. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/60 000- 1/150 000 elävänä syntynyttä poikaa.

Asiantuntija:

Gail SUMMERS

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkäriin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomen maakoordinaattori

Last update: April 2013

Translation updated: December 2014

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

