

:: Οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 2

Αριθμός Orphanet: 79432

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Ο οφθαλμοδερματικός αλφισμός τύπου 2 (OCA2) είναι ένας τύπος του OCA (βλέπε τον όρο αυτό) και η πιο κοινή μορφή του OCA στον αφρικανικό πληθυσμό, που χαρακτηρίζεται από ποικίλου βαθμού υπομελάγχρωση του δέρματος και των μαλλιών, πολλά χαρακτηριστικά οφθαλμικά ευρήματα και ανώμαλο χiasμό των οπτικών ινών.

Ο επιπολασμός του OCA2 υπολογίζεται σε 1 / 38.000-1 / 40.000 στους περισσότερους πληθυσμούς σε όλο τον κόσμο, εκτός από τον Αφρικανικό πληθυσμό που έχει υψηλότερο επιπολασμό 1 / 3.900-1 / 1.500.

Η χρωστική στο δέρμα και τα μαλλιά κυμαίνεται από ελάχιστη έως σχεδόν φυσιολογική. Τα περισσότερα βρέφη αναπτύσσουν νυσταγμό πριν από την ηλικία των 3-4 μηνών, που μπορεί να ξεκινήσει ως ταχύς, αλλά συνήθως επιβραδύνει με την πάροδο του χρόνου. Στραβισμός και αδυναμία προσήλωσης εμφανίζονται επίσης κατά τους πρώτους έξι μήνες της ζωής τους. Η οπτική οξύτητα των ενηλίκων κυμαίνεται συνήθως από 20/60-20/100 και δεν επιδεινώνεται με την πάροδο του χρόνου. Το χρώμα της ίριδος κυμαίνεται από μπλέ ως καφέ. Τα χρώμα μαλλιών σε όλα τα νεογέννητα κυμαίνεται από ανοιχτό κίτρινο έως ανοιχτό καφέ και το χρώμα του δέρματος είναι κρεμώδες λευκό. Το χρώμα των μαλλιών μπορεί να σκουραίνει με την πάροδο του χρόνου, αλλά δεν αλλάζει μετά την εφηβεία. Οι Αφρικανοί, παρουσιάζουν φαινότυπο γνωστό ως καφέ OCA (BOCA), ο οποίος αποτελεί μέρος του φάσματος των OCA2, με ανοιχτόχρωμα καφέ μαλλιά και δέρμα και γκρι ίριδες. Οι ασθενείς των άλλων εθνικοτήτων με BOCA έχουν σχεδόν φυσιολογική μελάγχρωση. Η έκθεση στον ήλιο μπορεί να οδηγήσει σε βάθος χρόνου σε τραχύ, αδρό δέρμα, μαζί με ηλιακή κεράτωση. Οι ασθενείς έχουν αυξημένο κίνδυνο ανάπτυξης καρκινωμάτων βασικών και πλακωδών κυττάρων, αλλά τα μελανώματα είναι σπάνια.

Το OCA2 προκαλείται από μετάλλαξη στο γονίδιο OCA2, που κωδικοποιεί την πρωτεΐνη OCA2. Η ακριβής λειτουργία αυτής της πρωτεΐνης είναι άγνωστη, ωστόσο, αρκετές μελέτες έχουν αναφέρει πιθανούς ρόλους στη διατήρηση του σωστού pH μέσα στα μελανοσώματα ή της δομικής μεσοκυττάριας ουσίας των μελανοσωμάτων. Οι ασθενείς με OCA2 έχουν μελανοκύτταρα που παράγουν ακόμη μικρές ποσότητες μελανίνης, αλλά είναι ως επί το πλείστον κίτρινη φαιομελανίνη.

Τα χαρακτηριστικά κλινικά ευρήματα, μαζί με γενετικές εξετάσεις χρησιμοποιούνται για τη διάγνωση του OCA2. Η οφθαλμολογική εξέταση αποκαλύπτει ορατά αιμοφόρα αγγεία στον χοριοειδή, μειωμένη χρωστική στον αμφιβληστροειδή και υποπλασία της ωχράς. Εναλλασσόμενος στραβισμός, μειωμένη στερεοσκοπική όραση και τροποποιημένα οπτικά προκλητά δυναμικά (VEP) συνδέονται με τον χαρακτηριστικό ανώμαλο χiasμό των νευρικών



ινών στο οπτικό χίασμα. Ο μοριακός γενετικός έλεγχος στο γονίδιο OCA2 μπορεί να επιβεβαιώσει τη διάγνωση του OCA2 και να τον διακρίνει από τις άλλες μορφές του OCA. Η διαφορική διάγνωση περιλαμβάνει τις άλλες μορφές του OCA και τον φυλοσύνδετο υπολειπόμενο οφθαλμικό αλφισμό (XLOA), καθώς και σύνδρομα όπου ο αλφισμός είναι ένα από τα χαρακτηριστικά τους, όπως το σύνδρομο Hermansky-Pudlak, σύνδρομο Chediak-Higashi, σύνδρομο Griscelli και Waardenburg συνδρόμου τύπου II (δείτε αυτούς τους όρους). Ο φαινότυπος BOCA μπορεί επίσης να εμφανισθεί στον OCA3.

Ο προγεννητικός έλεγχος είναι δυνατός, όταν η μετάλλαξη που προκαλεί τη νόσο είναι γνωστή.

Το OCA2 κληρονομείται με τον αυτοσωματικό υπολειπόμενο τρόπο και μπορεί αν δοθεί γενετική συμβουλευτική.

Η ασθένεια δεν είναι απειλητική για τη ζωή και σταθεροποιείται μετά από την παιδική ηλικία. Ωστόσο, οι ιατρικές και οι κοινωνικές συνέπειες μπορεί να έχουν αντίκτυπο στην καθημερινή ζωή του ασθενούς.

Ειδικός εμπειρογνώμων:

- Dr Masahiro HAYASHI
- Dr Tamio SUZUKI

Μετάφραση – Επιμέλεια:

- Κοσμά Κωνσταντίνα, MD. Κλινική Γενετίστρια
- Ελένη Μιχελακάκη, PhD. Εθνική Συντονίστρια του Ελληνικού Orphanet

Τελευταία ενημέρωση: Απρίλιος 2013

Μετάφραση: Οκτώβριος 2014



Το έγγραφο αυτό αποσκοπεί στην παροχή πληροφοριών. Σε καμία περίπτωση δεν μπορεί να υποκαταστήσει την Ιατρική φροντίδα που παρέχεται από ειδικούς επιστήμονες και δεν θα πρέπει να χρησιμοποιείται σαν βάση για τη διάγνωση ή θεραπεία.

