

## :: Albinizm oczno-skórny, typ 2

Orpha number: ORPHA79432

### STRESZCZENIE

#### **\*Definicja choroby:**

Albinizm oczno-skórny typu 2 jest postacią albinizmu oczno-skórnego (zob. to hasło) i najczęstszym typem w populacji Afryki. Charakteryzuje się zmienną hipopigmentacją karnacji i włosów, wieloma charakterystycznymi zmianami ocznymi oraz nieprawidłowym funkcjonowaniem nerwów wzrokowych w skrzyżowaniu wzrokowym.

#### **Epidemiologia:**

Częstość występowania albinizmu oczno-skórnego typu 2 szacuje się na 1/38,000-1/40,000 w większości populacji na świecie, z wyjątkiem populacji Afryki, gdzie chorobowość jest wyższa i wynosi 1/3,900-1/1,500.

#### **Opis kliniczny:**

Pigmentacja skóry i włosów waha się od minimalnej do prawie normalnej. U większości niemowląt oczopląs rozwija się przed 3-4 miesiącem życia, przeważnie o szybkim ruchu, który z czasem spowalnia. Zez i zespół nieuwagi stronnej są także zauważalne w pierwszym półroczu życia. Ostrość wzroku dorosłego z reguły mieści się między 20/60-20/100 i nie ulega pogorszeniu z biegiem czasu. Tęczówka może przybierać barwę od niebieskiej do brązowej. Noworodki mają włosy od jasnożółtych do jasnobrązowych i bladą karnację. Z czasem włosy mogą ściemnieć, lecz nie zmieniają w wieku dorosłym. Wśród Afrykanów występuje fenotyp o jasnobrązowych włosach i takiej samej karnacji oraz z szarymi tęczówkami, zwany brązowym albinizmem oczno-skórnym, który jest częścią spektrum albinizmu oczno-skórnego typu 2. Pacjenci z innych grup etnicznych z brązowym albinizmem oczno-skórnym mają prawie normalną pigmentację. Ekspozycja na słońce może z czasem doprowadzić do szorstkiej, chropowatej i zgrubiałej skóry wraz z jej rogowaceniem słonecznym. Pacjenci narażeni są bardziej na rozwój podstawnokomórkowego i kolczystokomórkowego raka skóry, ale rzadko chorują na czerniaka..

#### **Etiologia:**



Albinizm oczno-skórny typu 2 jest spowodowany mutacją w genie *OCA2*, kodującym białko albinizmu oczno-skórnego typu 2. Dokładna funkcja tego białka nie jest znana, jednak kilka badań wykazało możliwy udział w utrzymaniu odpowiedniego pH wewnątrz melanocytów czy struktury ich macierzy. Pacjenci z albinizmem oczno-skórnym typu 2 mają melanocyty, które nadal produkują niewielkie ilości melaniny, ale najczęściej jest to żółta feomelanina.

### ***Metody diagnostyczne:***

Rozpoznanie albinizmu oczno-skórnego typu 2 stawiane jest na podstawie charakterystycznych objawów klinicznych oraz potwierdzających je badań genetycznych. W badaniu okulistycznym widoczne są naczynia krwionośne naczyńkowych, zmniejszony pigment siatkówki oraz niedorozwój dołka środkowego. Naprzemienny zez, zmniejszone stereoskopowe widzenie i zmienione wzrokowe potencjały wywołane (VEP) są związane z charakterystycznym nieprawidłowym przesylem impulsów w skrzyżowaniu wzrokowym. Molekularne badanie genetyczne identyfikujące mutację w genie albinizmu oczno-skórnego typ 2 może potwierdzić diagnozę albinizmu oczno-skórnego typu 2 i odróżnić go od innych postaci albinizmu oczno-skórnego.

### ***\*Rozpoznanie różnicowe:***

Rozpoznanie różnicowe obejmuje inne postacie albinizmu oczno-skórnego i recesywny albinizm oczny sprzężony z chromosomem X, jak również zespoły z albinizmem, takie jak zespół Hermansky'ego i Pudlaka, zespół Chediaka i Higashiego, zespół Griscelliiego oraz zespół Waardenburga typ II (zob. te hasła). Fenotyp brązowego albinizmu oczno-skórnego obserwuje się również w albinizmie oczno-skórnym typu 3

### ***Badania prenatalne:***

Możliwe jest badanie prenatalne, kiedy znana jest choroba powodująca tę mutację w rodzicu

### ***Poradnictwo genetyczne:***

Zaburzenie dziedziczone jest w sposób autosomalny recesywny, zatem wskazane jest poradnictwo genetyczne

### ***\*Rokowanie:***

Choroba nie zagraża życiu i stabilizuje się po okresie dzieciństwa. Medyczne i społeczne konsekwencje choroby mogą jednak mieć znaczący wpływ na codzienne życie pacjenta



Recenzent-ekspert: dr Tamio Suzuki i dr Masahiro Hayashi

Data: kwiecień 2013

Tłumaczenie: wrzesień 2013

*Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu UE „Development of the European portal of rare diseases and orphan drugs – Orphanet Europe”*



---

Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.

---

