

## :: Albinizm oczno-skórny typu 1

Orpha number: [ORPHA352731](#)

### STRESZCZENIE

#### **Definicja choroby:**

Albinizm oczno-skórny typu 1 (ang. *type 1 oculocutaneous albinism*, OCA1) opisuje grupę OCA zależnych od tyrozyny, która obejmuje OCA1A, OCA1B, albinizm oczno-skórny typu 1 z minimalnym pigmentem (OCA1-MP) i albinizm oczno-skórny typu 1 wrażliwością na temperaturę (OCA1-TS) (zob. te hasła).

#### **Epidemiologia**

Częstość występowania OCA1 na świecie szacuje się na 1/40 000.

#### **Opis kliniczny:**

Spektrum fenotypowe OCA1 jest różnorodne. W skórze, włosach i oczach może brakować barwnika lub może on być zlokalizowany tylko w częściach obwodowych. Często stwierdza się oczopląs, światłowstręt i zmniejszoną ostrość wzroku.

#### **\*Etiologia:**

OCA1 spowodowany jest mutacją w genie *TYR* zlokalizowanym na chromosomie 11q14.3, kodującym tyrozinazę. Mutacje w OCA1A i OCA1B prowadzą do całkowitej lub częściowej utraty aktywności katalitycznej tyrozinazy, podczas gdy mutacje występujące w OCA1-MP i OCA1-TS prowadzą do syntezy białek tyrozynowych o minimalnej aktywności lub wrażliwych na temperaturę.

#### **Poradnictwo genetyczne:**

Wszystkie postaci OCA1 dziedziczą się autosomalnie recesywnie, istnieje więc możliwość poradnictwa genetycznego.

Recenzent - ekspert:

- Dr Tamio Suzuki
- Dr Masahiro Hayashi

Aktualizacja: Kwiecień 2013

Tłumaczenie: Październik 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.

---

