

:: Albinizm oczny o dziedziczeniu recesywnym sprzężonym z chromosomem X

Orpha number ORPHA54

STRESZCZENIE

***Definicja choroby:**

Albinizm oczny o dziedziczeniu recesywnym sprzężonym z chromosomem X to rzadkie zaburzenie charakteryzujące się hipopigmentacją w obrębie narządu wzroku, hipoplazją dołka środkowego, oczopląsem i nasiloną fotofobią oraz zmniejszoną ostrością widzenia u mężczyzn.

Epidemiologia:

Szacowana częstość występowania wynosi od 1 na 60,000 do 1 na 150,000 wśród żywourodzonych noworodków płci męskiej.

Opis kliniczny:

Oczopląs, niekiedy związany z chorobą kiwającej głowy, u dotkniętych chorobą chłopców zwykle rozwija się w ciągu pierwszych trzech miesięcy życia. Z czasem nasilenie tego objawu może się zmniejszyć, ale rzadko całkowicie ustępuje. Najlepiej skorygowana ostrość wzroku waha się z reguły między 20/40 a 20/200 i często w dzieciństwie ulega poprawie. Większość pacjentów ma nasilony światłowstręt, zezą i brak lub zmniejszoną stereopsję. Objawy w obszarze wzroku obejmują przezroczystość tęczówki, hipoplazję dołka środkowego, hipopigmentację dna oka oraz nieprawidłowości skrzyżowania nerwów wzrokowych. Niektórzy mężczyźni mają nieregularne odbarwione plamy na kończynach, lecz często pozostają one niezauważone podczas badania klinicznego. Znaczna większość kobiet-nosicielek nie ma objawów. Albinizm oczny sprzężony z chromosomem X ma mniej poważny przebieg u osób o naturalnie ciemnej karnacji niż u pacjentów z jaśniejszą karnacją.

Etiologia:

Albinizm oczny o dziedziczeniu recesywnym sprzężonym z chromosomem X jest spowodowany mutacją w genie *GPR143*, receptora 143 sprzężonego z białkiem G zlokalizowanym na chromosomie Xp22.3, który koduje glikoproteinę błony znajdująca się w melanosomach. Uważa się, że kilka przypadków, w których kobiety miały taki sam fenotyp jak mężczyźni, spowodowane



są homozygotyczną mutacją w *GPR143*, częściową monosomią chromosomu X lub inaktywacją chromosomu X.

Metody diagnostyczne:

Rozpoznanie stawiane jest na podstawie charakterystycznych objawów w narządzie wzroku oraz molekularnych badań genetycznych. Wywiad rodzinny wykazujący cechy dziedziczenia sprzężonego z chromosomem X stanowi kolejny dowód na albinizm oczny sprzężony z chromosomem X. Mutacja w genie *GPR143* występuje u 90% chorych mężczyzn. W badaniu histopatologicznym skóry z reguły znajduje się makrocząsteczki melaniny (makromelanosomy), lecz nie są one patognomoniczne. Kobiety nosicielki identyfikuje się po niejednorodnych przebarwieniach lub smugach pigmentu w środkowoobwodowej części siatkówki (mozaikowość pigmentacyjna), jako wynik przypadkowej inaktywacji chromosomu X.

***Rozpoznanie różnicowe:**

Rozpoznanie różnicowe obejmuje różne typy albinizmu oczno-skinnego, ślepotę zmierzchową, oczny albinizm z czuciowo-nerwowym upośledzeniem słuchu, dystrofię czopków wrodzoną ślepotą Lebera, pełną lub niepełną achromatopsję, wrodzony oczopląs sprzężony z chromosomem X (zob. te hasła) oraz autosomalny dominujący zespół oczopląsu dziecięcego.

Badania prenatalne:

Można wykonać badanie prenatalne, kiedy potwierdzono nosicielstwo mutacji w genie *GPR143* u kobiety, wykonując biopsję kosmówki lub amniopunkcję. Możliwa jest również diagnostyka preimplantacyjna.

Poradnictwo genetyczne:

Albinizm oczny sprzężony z chromosomem X dziedziczony jest jako cecha recesywna sprzężona z chromosomem X, tak więc wskazane jest poradnictwo genetyczne. Chorzy mężczyźni nie przekazują choroby synom, ale ich wszystkie córki będą nosicielkami. Nosicielki mają 50% szans przekazania mutacji swoim dzieciom, bez względu na ich płeć, jednak tylko synowie z mutacją zachorują. Można proponować badanie na nosicielstwo osobom z grupy ryzyka.

Postępowanie i leczenie:

Zaleca się coroczne badania okulistyczne pacjentom poniżej 16 r.ż. a potem co 2-3 lata. Leczenie polega na korekcie wzroku okularami lub soczewkami kontaktowymi. Nasilony światłowstręt pomagają złagodzić okulary przeciwsłoneczne, soczewki fotochromowe lub



specjalne filtry w okularach. Można wykonać operację mięśni zewnętrznych gałki ocznej w celu przywrócenia ustawienia i(lub) poprawienia ułożenie głowy, co pełni korekcyjną rolę przy oczopląsie. Mogą być potrzebne pomoce wizualne, zmiana rozmiaru czcionki w sprzęcie elektronicznym oraz specjalna edukacja dla osób niedowidzących. Pacjenci powinni nosić czapki/kapelusze, ubrania i ochronę przeciwsłoneczną na tych obszarach ciała, które wystawione są na działanie słońca, aby zapobiegać oparzeniom i rakowi skóry.

***Rokowanie:**

Albinizm oczny sprzężony z chromosomem X nie stanowi zagrożenia życia. Jednak ograniczona ostrość widzenia i społeczne konsekwencje albinizmu mogą mieć wpływ na codzienne życie pacjenta.

Recenzent-ekspert: Dr Gail Summers

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.
