

Albinisme

Algemeen

Albinisme is een aangeboren erfelijke aandoening, waarbij het pigment (kleurstof) melanine ontbreekt of verminderd is, in huid, haar en ogen. Albinisme is waarschijnlijk beter bekend uit de dierenwereld, maar het komt dus ook voor bij de mens. Door het ontbreken van het pigment in huid is deze bleek en erg gevoelig voor zonlicht. Het pigment in de ogen is noodzakelijk voor een goede werking van de iris en netvlies. Het netvlies is het vlies dat aan de binnenkant van de oogbol zit en de lichtgevoelige cellen (fotoreceptoren) van het oog bevat. Door het ontbreken van pigment zien mensen met albinisme over het algemeen slechter. Wanneer zowel de huid als ogen te weinig pigment hebben heet de afwijking oculo-cutaan albinisme. Wanneer met name de ogen te weinig pigment hebben wordt de afwijking oculair albinisme genoemd.

Klachten

Meestal is in de eerste maanden na de geboorte duidelijk dat het kind minder goed ziet, doordat er een nystagmus is. Een nystagmus is een onwillekeurige ritmische beweging van de oogbollen. De nystagmus ontstaat door de lage gezichtsscherpte: de ogen zien niet goed genoeg om stil te blijven staan op het punt waarnaar gekeken wordt. Daarnaast kan de bleke huid en blonde haren opvallen. Maar

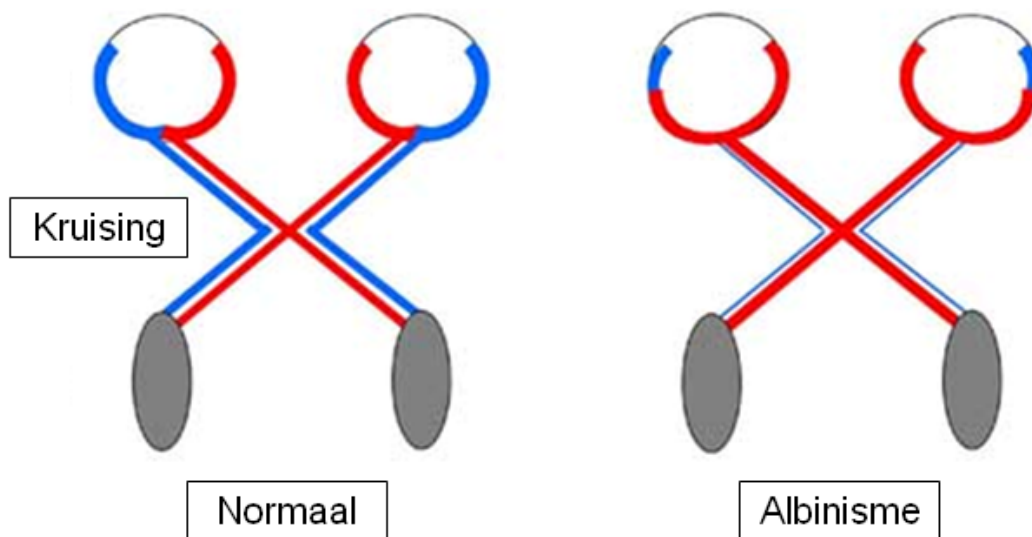
zoals eerder vermeld hebben sommige kinderen met oculair albinisme een (vrijwel) normale pigmentatie van de huid en haren. Gemiddeld is de gezichtsscherpte van kinderen met albinisme 0,3 (normaal is 1,0). Dit betekent dat de kinderen met albinisme meestal wel het normale onderwijs kunnen volgen, alhoewel professionele begeleiding van buitenaf vaak wel noodzakelijk is (Visio of Bartimeus). Daarnaast kunnen kinderen met albinisme ook overgevoelig zijn voor licht. De afwijkingen bij albinisme verslechteren niet gedurende het leven.

Omdat de huid bij patiënten met albinisme overgevoelig is voor UV-straling, moet de huid zoveel mogelijk beschermd worden tegen direct zonlicht. Geadviseerd wordt de huid zoveel mogelijk te beschermen tegen direct zonlicht en bij blootstelling aan de zon te beschermen met een zonnecrème (tenminste factor 30). De ogen kunnen beschermd worden met een goede zonnebril en met een pet of hoed en evt. parasol op de kinderwagen.

Diagnose

De diagnose wordt gesteld aan de hand van een aantal kenmerken van deze aandoening. Opvallend aan de ogen is het ontbreken van pigment. Als je bij een normaal oog met een fel lampje op het oogwit schijnt, houdt de pigment laag onder het netvlies dit licht tegen. Bij een albino oog dringt dit licht wel de oogbol binnen en zie je de pupilopening rood oplichten. Ook de iris, die normaal gesproken ondoordringbaar is voor licht, kan in mindere of meerdere mate doorschijnend zijn. Wanneer de oogarts naar het netvlies aan de binnenkant van het oog kijkt, is ook het gebrek aan pigment onder het netvlies zichtbaar. Dit wordt een 'blonde fundus' genoemd. In het centrum van het netvlies (de macula of gele vlek) is normaal

gesproken een kleine indeuking te zien (de fovea). Bij albinisme is deze indeuking afwezig. Dit wordt fovea-hypoplasie genoemd. De diagnose van albinisme kan verder bevestigd worden door middel van een VEP-onderzoek (visual evoked potentials). Achter het oog loopt de oogzenuw, die de informatie uit de ogen naar de hersenen vervoert. Halverwege kruisen beide oogzenuwen elkaar. Ook de informatie uit de oogzenuwen wordt hier gesplitst. Normaal gesproken gaan hier de helft van de zenuwvezels meelopen met de andere zenuw. Bij albinisme vindt een abnormale splitsing plaats, en zie je dat meerderheid van de zenuwvezels mee gaan lopen met de andere zenuw. Dit is aan te tonen met het VEP-onderzoek.



Erfelijkheid:

Albinisme is een vrij zeldzame erfelijke ziekte en komt bij 1 op de 15.000 mensen voor. De ziekte kan autosomaal erfelijk zijn (oculocutaan albinisme), maar ook X-linked worden overgeërfd (oculair albinisme). Autosomaal erfelijk betekent dat de ouders van de patiënt beide dragers zijn van de ziekte. De drager van de ziekte

krijgt zelf geen klachten. Eventuele kinderen van patiënten zijn ook weer dragers van de ziekte, en krijgen zelf dus ook geen klachten (tenzij de partner van de patiënt toevallig zelf ook drager is). Als beide ouders drager zijn van een autosomaal recessieve aandoening heeft een kind van deze ouders 25% kans op het krijgen van de ziekte en 50% kans om alleen drager te worden.

X-linked overerving betekent dat de ziekte alleen voorkomt bij jongens/mannen, en dat de ziekte doorgegeven wordt door de moeder. De moeder zelf is draagster van de ziekte, maar heeft geen ziekteverschijnselen. De dochters van een patiënt zijn ook alleen draagster. Vaders met de ziekte kunnen de ziekte niet doorgeven aan hun zonen. Soms kan bij draagsters van X-linked oculair albinisme toch een lichte afwijking aan het netvlies worden gevonden. Als de moeder van een jongen met albinisme bij onderzoek deze afwijkingen heeft, is dit een sterke aanwijzing dat het dan om de X-linked vorm van albinisme gaat.

Er zijn een aantal genen bekend die in relatie staan tot de ziekte albinisme. Een gen is een stukje erfelijk materiaal dat informatie bevat voor een erfelijke eigenschap. Van oculocutaan albinisme zijn op dit moment 7 genetische vormen bekend ACO1t/m7, waarvan OCA2 de meest voorkomende vorm is. Van oculair albinisme zijn twee genetische vormen bekend (OA1 en OA2) die beiden X-linked overerven.

Klinische Genetica

Omdat albinisme een erfelijke ziekte is, bestaat er de mogelijkheid om door de oogarts naar de afdeling Klinische Genetica verwezen te worden. Op de afdeling Klinische Genetica wordt erfelijkheidsadviesing gegeven. Erfelijkheidsadviesing gaat over de

kans op het krijgen of doorgeven van erfelijke en/of aangeboren aandoeningen in de familie. Een onderdeel van erfelijkheidsadvies is erfelijkheidsonderzoek. Dit is onderzoek om vast te stellen op welke manier een bepaalde aandoening erfelijk is. Deze taken worden uitgevoerd door klinisch genetici. Klinisch genetici zijn medisch specialisten. Routinematig DNA-onderzoek op albinisme is mogelijk.

Hulpmiddelen en begeleiding

Door middel van bijvoorbeeld een loep, beeldscherm vergroeters/tablets, voorleesapparaten, kan in geval van een ernstige daling van de gezichtsscherpte het functioneren van de slechtziende worden verbeterd. Het voorschrijven van dergelijke hulpmiddelen bij volwassenen wordt op de afdeling oogheelkunde UMCG gedaan op de 'Poli Revalidatie Slechtzienden (PRS)'. Dit spreekuur wordt verzorgd in samenwerking met Visio. Kinderen worden rechtstreeks naar Visio verwezen. Visio is een organisatie die informatie en advies biedt bij slechtziendheid en verschillende vormen van revalidatie en begeleiding geeft.

Patiënten verenigingen en andere informatie

Visio: <https://www.visio.org/home/>

Bartimeus: <http://www.bartimeus.nl>

Oogvereniging:

<https://www.oogvereniging.nl/oogaandoeningen/oogaandoeningen-overzicht/albinisme/>