

ALBINIZMUS

Lucia Forintová

F16032

Albinizmus

- Hypopigmentácia
- Dedičné autozomálne recesívne ochorenie
- Vrodená neprítomnosť enzýmu tyrozinázy
- Porucha tvorby farbiva melanínu v melanocytoch
- Forma:
 - Okulokutánná (vplyv na kožu, oči, vlasy)
 - Okulárna (vplyv len na oči)
- Vyšetrenie:
 - fyzikálne, popis zmien v pigmentácii, dôkladné vyšetrenie očí
- Liečba:
 - Neexistuje, len prevencia – ochrana pred slnečným žiarením (okuliare, opaľovacie krémy)



Charakteristika

- Bezfarebná koža, svetlé oči, vlasy, chlpy
- Fotofóbia, svetloplachosť, citlivosť na UV žiarenie
- Kožné problémy:
 - Rýchlejšie starnutie kože, citlivosť ku kožným nádorom, melanóm, rakovina kože, spálenie
- Časté poruchy videnia:
 - nystagmus, škúlenie, extrémna krátkozrakosť/d'alekozrakosť, astigmatizmus, slepota
 - Nepravideľný vývin optických nervových dráh z oka do mozgu, abnormálny vývin sietnice

Okulokutánnny albinizmus

- Typ 1
 - Biela koža a vlasy, modré oči
 - V detstve môže dôjsť k produkcii melanínu
- Typ 2
 - Subsaharská oblasť
 - Vlasy žlté, gaštanové, červené
 - Oči modré, sivé, hnedé
 - Biela koža, vplyvom žiarenia sa vytvárajú pehy a znamienka
- Typ 3
 - Červenohnedá koža, červené vlasy, hnedé oči
- Typ 4
 - Podobný ako typ 2, Východná Ázia



Mongol child with type 2 (OCA2) Albinism