



## STICHTING AFRIKAANSE ALBINO'S

Zonnebrandcrème beschermt albino's in Afrika

# Albinisme

Albinisme is een genetische aandoening en ontstaat door mutaties in verschillende genen. In het hoofdstuk 'De huid' is te lezen dat melanocyten (pigmentcellen) een belangrijke rol spelen bij de aanmaak van melanine (pigment). Je zou denken dat er bij albino's geen melanocyten aanwezig zijn, waardoor zij dus geen melanine kunnen aanmaken. Dit is niet het geval; albino's bezitten weldegelijk melanocyten, maar door de mutaties is er een tekort aan tyrosinase. Tyrosinase is de stof die ervoor zorgt dat er melanine gevormd kan worden.

Albinisme kent verschillende varianten, namelijk;

- 4 typen oculocutaan albinisme
- oculair albinisme
- 3 typen die gepaard gaan met een syndroom:
  - Chediak- Higashi syndroom
  - Hermansky- Pudlak syndroom
  - Griscelli syndroom

### *Oculocutaan albinisme*

Oculocutaan albinisme heeft betrekking op de ogen (oculair) en de huid (cutaan). Dit type albinisme komt het meest voor en is onder te verdelen in 4 typen. In onderstaand schema is te lezen wat de oorzaak per type is, hoe ieder type zich uit en hoe vaak het voorkomt.

Type	Oorzaak	Uiting	Epidemiologie
1	Gevolg van mutaties in het tyrosinase-gen.	Fotofobie, matig tot ernstig verminderde gezichtsscherpte en nystagmus (oogsidderingen).	1 op de 40.000
1A		Depigmentatie haar, wimpers, wenkbrauwen en huid. Huid bruint absoluut niet. Lichtblauw tot bijna roze irissen, volledig doorschijnend.	
1B		Matige pigmentatie aanwezig in weefsels. Blauwe irissen kunnen veranderen in groen of bruin.	
2	Gevolg van mutaties in het P-gen.	Minimale tot matige aanwezigheid van pigment in de huid, haren en ogen. Moedervlekken, sproeten en lentigines komen vaak voor met de leeftijd. Oogkleur verschildt; roze kleur zoals bij Type 1 is afwezig. Visueel bereik vaak beter dan bij Type 1.	1 op de 36.000 Bij Afrikanen en Afro-Amerikanen 1 op de 10.000
3	Gevolg van mutaties van de tyrosinase gerelateerde proteïne-1 gen (Tyrp-1 gen).	Ook wel Brown albinisme, Rufous of rode oculocutaan albinisme genoemd i.v.m. minimale pigmentvermindering van huid, haren en ogen. Het haar heeft een gele of roodachtige tint. De huid is roodbruin van kleur. Visuele beperkingen zijn niet altijd vast te stellen, maar vergelijkbaar met Type 1; minder ernstig.	Onbekend
4	Gevolg van mutaties in het SLC45A2-gen.	Vergelijkbaar met Type 2.	Zeldzaam, behalve bij Japanners; 24% van de patiënten met oculocutaan albinisme.

### *Oculair albinisme*

Deze variant heeft betrekking op de ogen. Dit uit zich in depigmentatie van het oog en een doorschijnende iris. Daarbij is er vaak sprake van motorische oogsidderingen die gepaard kunnen gaan met een verminderde gezichtsscherpte, fouten in het optische systeem van het oog,



## STICHTING AFRIKAANSE ALBINO'S

Zonnebrandcrème beschermt albino's in Afrika

gedepigmenteerde achtergrond van het oog, gebrek aan lichtreflex en scheelkijken. Oculair albinisme komt ongeveer bij 1 op de 50.000 mensen voor.

### *Albinisme gepaard met een syndroom*

Er zijn 3 typen albinisme die gepaard gaan met een bepaald syndroom. Deze komen (uiterst) zeldzaam voor, maar zullen in onderstaande tabel toch even worden toegelicht.

Syndroom	Uiting	Epidemiologie
<i>Chediak-Higashi syndroom</i>	<p>Betreft het syndroom: Gemakkelijk blauwe plekken, bloedingen aan het slijmvlies, neusbloedingen en kleine puntvormige bloedingen. Infecties die terugkeren en voornamelijk betrekking hebben op het ademhalingsstelsel en neutropenie. Indien men in de versnelde fase komt, gaat dit gepaard met koorts, bloedarmoede, neutropenie, af en toe een verlaagd aantal bloedplaatjes, lever- en miltvergroting, afwijkingen in de lymfklieren en geelzucht. Wat betreft neurologische aandoeningen is er bij dit syndroom sprake van perifere (ledematen) en craniale (hoofd, waarbij horen en zien worden aangetast) neuropathie, autonome disfunctie, zwakte en zintuiglijke tekorten, verlies van diepe peesreflexen, onhandigheid, epileptische aanvallen en een verminderde, motorische zenuwgeleiding. De dood treedt meestal op in het eerste decennium van een infectie, bloeding of bij de ontwikkeling van de versnelde fase.</p> <p>Betreft de huid en het haar: Matige tot volledige afwezigheid van pigment in de huid, haren en ogen. Het haar heeft daardoor over het algemeen een zilveren, metallic glans.</p>	Uiterst zeldzaam.
<i>Hermansky-Pudlak syndroom</i>	<p>Betreft het syndroom: Bijzondere aanleg voor het optreden van bloedingen die weinig of geen neiging vertonen om tot stand te komen. Tevens ontwikkelen mensen met dit syndroom een ceroïd- opslag ziekte. Dit betekent dat lichtbruin pigment zich ophoopt in verschillende orgaansystemen wat leidt tot longfibrose, Ziekte van Crohn, ontsteking van het tandvles, nierfalen en cardiomyopathie (ziekte van de hartspier). Longfibrose is meestal fataal voor de patiënt.</p> <p>Betreft de huid en het haar: Verschillen in de hoeveelheid pigmentatie van de huid, haren en ogen. Ook oogafwijkingen variëren per patiënt.</p>	Zeldzaam, behalve onder Puerto-Ricanen; 1 op de 1.800.
<i>Griscelli syndroom</i>	<p>Betreft het syndroom: Chronische infecties ten gevolge van ernstige immunodeficiëntie. Dit betekent dat het immuunsysteem niet (goed) werkt om desbetreffende infectie aan te pakken. Dit kan fataal zijn binnen de eerste 10 jaar van het leven.</p> <p>Betreft de huid en het haar: Milde vorm van albinisme, ofwel een bleke huid. Bij de geboorte is er sprake van zilvergrijze haren.</p>	Uiterst zeldzaam.



## **STICHTING AFRIKAANSE ALBINO'S**

Zonnebrandcrème beschermt albino's in Afrika

### Literatuur

1. Boissy, E. Raymond. (2012). *Dermatologic Manifestations of Albinism*. Binnengehaald op 14 februari 2013 van <http://emedicine.medscape.com/article/1068184-overview>.
  2. Grønsov, K., Ek, J. en Brøndum-Nielsen, K. (2007). *Oculocutaneous albinism*. Binnengehaald op 15 februari 2013 van <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2211462/>.
  3. Halder, M. Rebat. (2006). Genetic diseases. Rebat M. Halder (red.). *Dermatology and dermatological therapy of pigmented skins*, (107-112). Boca Raton: Taylor & Francis Group.
  4. Marks, R. en Motley, R. (2011). Skin damage from environmental hazards. C. Makepeace, J. Tod, S. Clausard, K. Harris, H. Townson en L. Footitt (red.). *Common skin diseases*, (305-310). London: Hodder & Stoughton Ltd.
-