



## OKULOKUTAANNE ALBINISM

ORPHA: 55

### Ülevaade

Okulokutaanne albinism (OKA) on haruldaste pärilike haiguste grupp, millele on iseloomulik osaline või täielik pigmendi (melaniini) puudumine nahas, juustes ja silmades. Seisundist haaratud isikutel on väga hele ja päikesele tundlik nahk ning hele vikerkest (iiris) silmas. Lisaks on okulokutaanse albinismiga indiviididel enamikel juhtudel kollatähni (maakuli) hüpoplaasia, mis võib mõjutada normaalset nägemist. On olemas veel ka okulokutaanse albinismi nn sündroomsed vormid (Chediak-Higashi ja Hermansky-Pudlaki sündroomid) ning ainult silma haarav albinism ehk okulaarne albinism. Viimased on OKAst veelgi haruldasemad.

### Tekkemehhanism

Melaniin on peamine pigment, mis vastutab naha, juuste ja silmade jume eest, lisaks kaitseb melaniin naha sügavamaid kihte päikese kahjustava toime eest. Melaniini toodavad rakud, mida nimetatakse pigmentrakkudeks ehk melanotsüütideks. Okulokutaanne albinism on jaotataud kaheksaks erinevaks vormiks, millest kõige raskem vorm on OKA tüüp 1A. Teada on vähemalt 7 erinevat geeni, milles oleva vea tõttu on häiritud melanotsüütides melaniini tootmine (Tabel 1).

Okulokutaanse albinismi vorm	Seotud geen
OKA tüüp 1 (OKA1A, OKA1B)	TYR
OKA tüüp 2	OKA2 (P-geen)
OKA tüüp 3	TYRP1
OKA tüüp 4	SLC45A2
OKA tüüp 5	Pole teada
OKA tüüp 6	SLC24A5
OKA tüüp 7	C10orf11
OKA tüüp 8	DCT / TYRP2

Tabel 1. Okulokutaanse albinismi vormid ja nendega seotud geenid.

### Esinemissagedus

Okulokutaanse albinismi esinemissagedus on ülemaailmselt 1-9 juhtumit 100 000 elussünni kohta (*Orphanet*). Ülemaailmselt on kõige sagedasem OKA2 vorm. Euroopas on kõige sagedasem vorm OKA1 (46% juhtudest).

### Kliiniline pilt ja avaldumine

Okulokutaanne albinism on üldjuhul märgatav juba sündides. OKA avaldumine erineb indiviiditi ning sõltub, millise haigustüübiga on tegu. Täielik naha, juuste ja silmade pigmendi kadu on iseloomulik 1A tüüpi okulokutaansele albinismile (OKA1A). Mõningane pigmendi olemasolu on iseloomulik OKA1B, OKA2 ja OKA4 vormidele. Punakas-pruuni pigmendi olemasolu on iseloomulik OKA3 tüübile. Erinevad probleemid silmadega ja nägemishäired on iseloomulikud kõigile OKA tüüpidele.

---

## SILMAD

**Silmade refraktsioonihäired (müopia ehk lühinägelikkus, hüpermetroopia ehk kaugelenägelikkus ja astigmatism) ja langenud nägemisteravus**

*Teravalt nägemiseks on vaja, et silma langevad valguskiired murduksid sarvkestal ja läätsel ning koonduksid silmapõhjas võrkkestale, kus tekib terav kujutis. Refraktsioonihäirete korral ei murdu valgus silmas nii nagu vaja, valguskiired koonduvad võrkkesta ette või taha, mille tagajärjel langeb nägemisteravus.*

**Nägemisstruktuuride (kollatähni ehk maakuli) arenguhäired (hüpoplaasia)**

*Melaniin on silma arengus oluline juba looteas. Pigemendi puudusel ei arene nägemisteravuse eest vastutavad struktuurid nii nagu peab ja nägemisteravus langeb.*

**Nüstagmid (tahtele allumatud silma rütmilised edasi-tagasi liigutused)**

*Melaniin on oluline ka nägemisnärv arengus, mis viib läbi silmade saadud info aju. Nägemisnärv arengu häirumine võib põhjustada nüstagme. Nüstagmid võivad sagedana väsimuse, haiguse ja ärevuse foonil. Samuti võib esineda kõõrkaelsus, mille puhul inimene hoiab pead sellises asendis, kus nüstagmi on kõige vähem (nn nulltsoon). Nüstagme võib põhjustada ka kollatähni hüpoplaasia.*

**Vikerkesta vähene pigmentatsioon**

*Vikerkesta värv on tüüpiliselt heledam kui teistel pereliikmetel ja võib varieeruda roosakast helesinise, halli, roheka või helepruunini.*

**Strabism ehk kõõrsilmsus**

*Strabism võib olla põhjustatud refraktsioonivigadest.*

**Fotofoobia ehk valguskartus**

*Normaalselt langeb valgus silma vaid läbi pupilli. OKA puhul langeb valgus silma läbi pupilli lisaks veel läbi vähepigmenteerunud vikerkesta ja kõvakesta (silmavalge).*

## NAHK, KEHAKARVAD

**Naha fotosensitiivsus ehk valgusele tundlikkus**

*OKA puhul puudub melaniini kaitsev efekt ja seetõttu on nahk päikese kahjustavale toimele äärmiselt tundlik.*

**Naha pigmentatsiooni puudus**

**Kogu keha karvade pigemendi vähesus/puudus (valged kulmud, ripsmed, juuksed jt kehakarvad)**

**Nahavähk**

*Naha lamerakk-kartsinoom (30-79%-l)  
Naha basaalk-rakk-kartsinoom (5-29%-l)  
Naha melanoom (harv, 1-4%-l)*

**Punaka pigmendiga juuksed**

*Iseloomulik OKA2 ja OKA3 tüübile*

---

## Põhjused

Okulokutaanne albinism on autosoom-retsessiivne haigus. See tähendab, et haigus avaldub, kui haigestunu mõlemad geeni alleelid kannavad muutust ühes OKA geenis – TYR, OKA2 (P-geen), TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, C10orf11 või DCT/TYRP2 geenis. Haigestunud isiku kumbki vanem kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust, kuid teine alleel on terve ja vanematel seega haigus ei avaldu. Kordusrisk vanematel okulokutaanse albinismiga lapse sünniks on 25%.

Okulokutaanset albinismi põdev isik pärandab haigust põhjustava muutuse oma lastele:

- Kui partner kannab ühes alleelis haigusseoselist muutust, siis kordusrisk on 50%
- Kui partner samuti homosügoot (liit-heterosügoot), siis 100%
- Kui partner ei kannata haigusseoselist muutust, siis väga madal, võrreldav tavapopulatsiooniga.

## Ravi ja jälgimine

Silmaarsti ja nahaarsti konsultatsioon võiksid toimuda esimesel võimalusel ehk juba haiguse kahtlustamisel või selle kinnitumisel. Okulokutaanse albinismiga isikud peavad kasutama eluaegset päikesekaitset. See hõlmab varjus olemist päeva UV-kiirguse kõige kõrgemal ajal, kandma UV-kaitsega riideid ja kasutama vähemalt 30 SPF tugevusega päikesekreemi. Päikesekreemi tuleb nahale määrada mitu korda päevas tõhusa kaitse hoidmiseks ning juba enne päikese kätte minemist (u 15 min). Kõrgema nahavähi riski tõttu peaksid OKA-st haaratud isikud olema nahaarsti jälgimisel, kes määrab nahavähi kontrolli sageduse ja juhendab oma nahka ka ise kontrollima. Nägemise korrigeerimiseks määratakse tihti prillid, mille tugevus võib nooremas eas pidevalt muutuda. Silmaarsti konsultatsiooni vajavad ka kõõrsilmsus ja nüstagmid.

## Prognoos

Okulokutaanse albinismi korral on eluiga sarnane üldpopulatsiooniga. Esineb kõrgem risk nahavähi haigestumiseks, mis korrapärase kontrollidega on varakult avastatav. Nägemishäire ei ole progresseeruva iseloomuga. Vaimne areng on seisundist haaratud isikutel tavapärane. Viljakust OKA ei mõjuta.

## Patsiendiorganisatsioonid

OKA-ga patsientidel on Euroopas riigiti erinevaid patsiendiorganisatsioone, mille katusorganisatsioon on Albinism Europe (<https://www.albinism.eu/>). Eestis albinismile pühendatud patsiendiorganisatsiooni ei ole. Ühendkuningriigis on albinismi patsiendiorganisatsiooniks Albinism Fellowship (<https://www.albinism.org.uk/>). Organisatsioonidel on ka mitmeid facebooki-gruppe, mis pakuvad informatsiooni albinismi kohta, jagavad kogemusi igapäevaeluga toimetulekuks ja uusi teaduslikke saavutusi albinismi vallas. Lisaks korraldavad patsiendiorganisatsioonid nii teadlastele, arstidele kui ka patsientidele mõeldud infopäevi.

## Kasutatud kirjandus

*UpToDate. 2021. Oculocutaneous albinism*

*Orpha.net*

*Genetic and Rare Diseases Information Center*

*Rarediseases.org*