

Οφθαλμοδερματικός αλφισμός

Γενική περιγραφή:

Ο οφθαλμοδερματικός αλφισμός (OCA) περιλαμβάνει μια ομάδα κληρονομικών διαταραχών που χαρακτηρίζονται από μείωση ή πλήρη έλλειψη της χρωστικής μελανίνης στο δέρμα, τα μαλλιά και τα μάτια.

Ο επιπολασμός όλων των μορφών αλφισμού ποικίλλει σημαντικά παγκοσμίως και έχει υπολογιστεί σε περίπου 1/17.000, υποδηλώνοντας ότι περίπου 1 στους 70 ανθρώπους φέρει μετάλλαξη ενός γονιδίου για OCA.

Αίτια:

Το κλινικό φάσμα του οφθαλμοδερματικού αλφισμού ποικίλει. Ο αλφισμός OCA1A είναι ο πιο σοβαρός τύπος, με πλήρη έλλειψη παραγωγής μελανίνης σε όλη τη ζωή, ενώ οι ηπιότερες μορφές OCA1B, OCA2, OCA3 και OCA4 παρουσιάζουν κάποια συσσώρευση χρωστικής με την πάροδο του χρόνου.

Και οι τέσσερις τύποι OCA κληρονομούνται ως αυτοσωμικές υπολειπόμενες διαταραχές. Τουλάχιστον τέσσερα γονίδια είναι γνωστό πως ευθύνονται για τους διαφορετικούς τύπους της νόσου (TYR, OCA2, TYRP1 και MATP).

Ο οφθαλμικός αλφισμό, χωρίς συμμετοχή του δέρματος, συσχετίζεται με μεταλλάξεις γονιδίου που βρίσκεται στο χρωμόσωμα X, κληρονομείται επομένως με τον φυλοσύνδετο τρόπο.

Κλινική εικόνα:

Ο οφθαλμικός αλφισμός χαρακτηρίζεται από λευκά μαλλιά, πολύ χλωμό δέρμα και ανοιχτόχρωμες ίριδες.

Διάφορα προβλήματα όρασης μπορεί να παρουσιαστούν στον οφθαλμοδερματικό αλφισμό, συμπεριλαμβανομένων των παρακάτω: νυσταγμός (αθέλητες μικρές κινήσεις ταλάντωσης των οφθαλμών), μειωμένη χρωστική της ίριδας και στα δύο μάτια, μειωμένη χρωστική του αμφιβληστροειδούς, μειωμένη ανάπτυξη της ωχράς κηλίδας (η περιοχή του αμφιβληστροειδή που είναι υπεύθυνη για την οπτική οξύτητα), κακή οπτική οξύτητα, στραβισμός, μειωμένη αντίληψη του βάθους.

Πηγές:

- Grønskov K, Ek J, Brøndum-Nielsen K. Oculocutaneous albinism. Orphanet J Rare Dis. 2007 Nov 2;2:43. doi: 10.1186/1750-1172-2-43. PMID: 17980020; PMCID: PMC2211462.
- <https://eyewiki.aao.org/Albinism>
- <https://rarediseases.org/rare-diseases/oculocutaneous-albinism/>
- <https://aapos.org/glossary/albinism>