

## Albinizam - vrste, uzroci i nasljeđivanje



Albinizam je **nasljedno genetsko stanje smanjene proizvodnje melanina u koži**. Melanin je grupa pigmenata koji određuju tamniju nijansu kože, očiju i kose, a proizvode ga stanice zvane melanociti. U svijetu **albinizam ima 1 od 20 000 osoba**.

### Što je albinizam?

Albinizam je rijetki genetski poremećaj koji uzrokuje da **koža, oči ili kosa imaju vrlo malo ili uopće nemaju pigmenata**. Također se povezuje i s problemima s vidom. Svaka osoba koja ima albinizam ima neke probleme s vidom. Većina ljudi koja ima albinizam su **osjetljivi na izlaganje suncu i imaju povećan rizik od raka kože**. Iako lijeka za albinizam nema ljudi s albinizmom **moгу normalno živjeti** u zajednici.



## Vrste albinizma

**Albinizam se dijeli na nekoliko tipova** od kojih se neki dijele na pod tipove. Osnovna dva tipa albinizma su:

- okulokutani albinizam,
- okularni albinizam.

### Okulokutani albinizam

Okulokutani albinizam zahvaća oči, kožu i kosu, a dijeli se na četiri osnovna podtipa:

- albinizam tip 1,
- albinizam tip 2,
- albinizam tip 3,
- albinizam tip 4.

### Albinizam tip 1 (OCA1)

Albinizam uzrokovan genetskom nasljednošću i **pogrešci u enzimu tirozinazi**. Ovaj

enzim pomaže tijelu da mijenja aminokiselinu (tirozin) u pigment. Postoje dvije vrste (dva podtipa) ovog albinizma.

- **OCA1A tip** - kada je enzim potpuno neaktivan i tijelo ne proizvodi melanin što uzrokuje bijelu kosu i vrlo svijetlu kožu i oči.
- **OCA1B tip** - proizvodnja melanina svedena je na minimum zbog čega kosa može biti malo tamnija plava/narančasta i koža imati vrlo malo pigmenta.

### **Albinizam tip 2 (OCA2)**

Albinizam tip 2, nešto je **rjeđi tip albinizma** od tipa 1. Ljudi koji imaju albinizam tip 2 rođeni su sa **svjetlijom bojom kože i kose**. Odnosno njihova kosa može varirati od svijetloplave, svijetlosmeđe ili žute. Imaju karakteristične probleme kao i ostali tipovi albinizma, poput smanjenja vida. Najčešći slučajevi su u subsaharskom području i albinizam kod crne rase.

### **Albinizam tip 3 (OCA3)**

Tip albinizma koji najčešće **zahvaća ljude s tamnijom bojom kože**. Očituje se u crveno-smeđoj boji kože, crvenkastoj kosi i svijetlo smeđim očima. najčešće se javlja kod osoba Afričkog podrijetla.

### **Albinizam tip 4 (OCA4)**

Pojavljuje se uslijed problema sa SLC45A2 proteinom koji je zaslužan davanje uputa proteinima u melanocitima. Rezultat je minimalna proizvodnja melanina i najčešće se pojavljuje kod ljudi istočno azijskog porijekla. Osobe s ovim tipom albinizma imaju slične simptome kao i osobe koje imaju tip 2.

### **Okularni albinizam (OA)**

Okularni albinizam uzrokovan je **mutacijom na X kromosomu** i gotovo je uvijek kod muškaraca. Ovaj tip albinizma zahvaća samo oči. Ljudi koji imaju okularni albinizam imaju **normalnu boju kose i kože**, ali nemaju boje u mrežnici (tkivo osjetljivo na svijetlo u stražnjem dijelu oka). Smanjena im je i pigmentacija irisa (obojeni dio oka).

Okularni albinizam povezan je s **izrazito oštećenim vidom**. Iako je gubitak jasne vidljivosti trajan i nije izlječiv on se ne pogoršava vremenom. **Ostali simptomi** povezani s ovim stanjem su:

- brzo, prisilno pomicanje očiju (nistagmus),
- oči koje ne gledaju u istom smjeru i nemogućnost da se usmjere u istu točku

([strabizam](#)),

- ekstremna dalekovidnost ili kratkovidnost,
- neobična zakrivljenost prednje površine oka,
- pojačana osjetljivost na svjetlost.



## Uzroci albinizma

Mutacija na jednom ili nekoliko gena koji daju upute za izradu jednog ili nekoliko proteina koji proizvode melanin uzrokuje albinizam. Najčešće je mutacija povezana s nedostatkom ili nepravilnim radom enzima tirozinaze. Može doći do potpunog prestanka proizvodnje melanina ili smanjenjem njegove proizvodnje. Ono što najčešće uzrokuje **albinizam - nasljeđivanje gena**. Kod nekih vrsta albinizma osoba **mora naslijediti dvije kopije mutiranog gena** od oba roditelja kako bi imao albinizam (recesivno nasljeđe).

## Albinizam - nasljeđivanje

Različiti tipovi albinizma imaju različite tipove nasljeđivanja.

- **Okulokutani albinizam** - nasljeđuje se na autosomno recesivni način, odnosno oba roditelja trebaju imati gen koji nosi albinizam. Čak i u tom slučaju šanse da djeca imaju albinizam su 25%, a da budu nositelji gena 50%.
- **Okularni albinizam** - nasljeđuje se po X kromosomu i gotovo nikada ne zahvaća žene. Muškarac koji ima albinizam neće imati djecu s albinizmom, ali sva ženska djeca će biti nositelji gena i imaju šanse od 50% da njihovo muško dijete ima albinizam.

## Albinizam - simptomi

Simptomi albinizma **najčešće se pojavljuju na koži, kosi i očima**, ali uvijek su povezani s problemima s očima.

### Simptomi albinizma na koži

Najčešće raspoznavanje albinizma očituje se u vrlo svijetloj koži i gotovo bijeloj kosi. Međutim boja može varirati i do svijetlo smeđe. U nekim slučajevima albinizma **boja kože se ne mijenja**, a kod nekih osoba razina pigmentata poraste s godinama što rezultira tamnijom kožom i kosom.

### Simptomi albinizma na kosi

Boja kose kod albinizma uglavnom je **bijela ili vrlo svijetla**. Kod ljudi afričkog ili azijskog podrijetla može se razviti žuta, crvenkasta ili svijetlosmeđa boja kose. I u ovom slučaju, s godinama, kosa može potamniti.

### Simptomi albinizma na očima

Kod albinizma koji zahvaća oči simptomi se očituju u nedostatku pigmenta u šarenici, odnosno **šarenica izgleda gotovo providno**. U tom slučaju oko ne može u potpunosti blokirati svjetlost od ulaska u oko. Oči tada mogu izgledati crvenkaste u nekim svjetlosnim okruženjima.

## Liječenje albinizma

**Ne postoji lijek za albinizam**, ali se njegovi simptomi (poput slabog vida) mogu kontrolirati i smanjiti. Preporučuje se:



- nositi dioptrijske naočale,
- korištenje krema s visokim SPF faktorom zaštite od sunca (50+),
- kod nekih se slučajeva može napraviti operacija vida,
- izbjegavanje izlaganja suncu kada je ono najjače,
- nositi zaštitnu odjeću koja uključuje duge rukave, duge hlače i zaštitu za glavu,
- nositi zaštitne naočale s tamnijim staklima.



## Albinizam kod životinja

Svaka životinja proizvodi melanin i može imati albinizam. Jednako kao i kod ljudi albinizam kod životinja je **rijetkost**. Uglavnom životinje koje imaju albinizam budu izopćene i odvojene od zajednice zbog različitosti.

Albino životinje imaju karakteristične ružičaste ili **crvene oči** jer nedostatak pigmenta uzrokuje vidljivost žilica. **Također imaju smanjenu mogućnost preživljavanja**, pogotovo ako je riječ o vrstama koje se kamufliraju ili koje zahtijevaju veću UV zaštitu (poput aligatora).