

ALBİNİZM



1. Albinizm Nedir?

Albinizm, pigment hücrelerinin (melanositlerin) normal miktarda melanin pigmenti üretememesi sonucu ortaya çıkan, doğuştan gelen genetik bir durumdur. Melanin eksikliği; deri, saç ve gözlerde görüldüğünde **Okülökütanöz Albinizm (OCA)** olarak adlandırılır. Pigment azalmasının sadece gözleri etkilediği (iris ve retina) durum ise **Oküler Albinizm (OA)** olarak bilinir.

Albinizm, dünya genelinde tüm etnik gruplarda ve hayvan türlerinde görülebilen yaygın bir genetik bozukluktur.

2. Belirtiler ve Klinik Özellikler

Albinizm tanısı genellikle karakteristik göz ve cilt bulguları ile konulur.

Göz ve Görme Bulguları: Albinizmin en belirgin etkisi gözlerdedir ve aşağıdaki durumlar görülebilir:

- **Göz Rengi ve "Kırmızı Göz" Görünümü:**

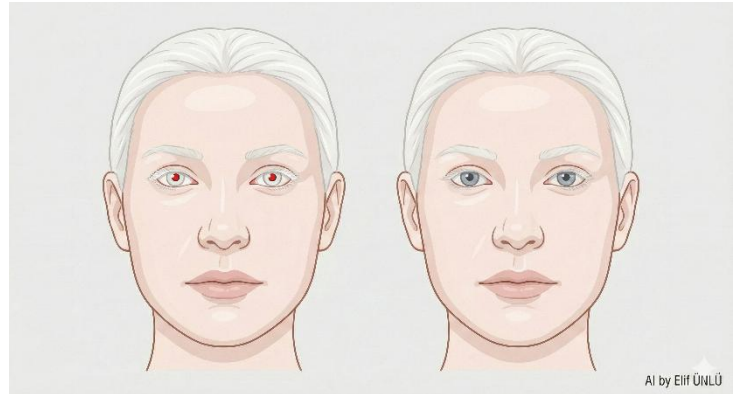
Halk arasında yaygın bilinenin aksine, albinizmliler çoğu kırmızı gözlere sahip değildir; göz renkleri genellikle mavi, ela veya açık kahverengidir.

- **Bebeklik Dönemi:** Pigment üretiminin tamamen eksik olduğu (OCA1A tipi) durumlarda, yaşamın erken dönemlerinde irisler ortam ışığında pembe veya kırmızı görünebilir; ancak zamanla genellikle koyu maviye veya griye döner

- **Nistagmus:** Gözlerin istemsiz, hızlı ve tekrarlayan hareketleridir. Genellikle doğumdan sonraki ilk birkaç hafta içinde gelişir.

- **İris Transillüminasyonu:** İris pigmentinin azlığı nedeniyle ışığın iristen geçmesidir. İris rengi genellikle mavidir ancak bazı tiplerde kahverengi de olabilir.

- **Foveal Hipoplazi:** Keskin görmeyi sağlayan retina bölgesinin (fovea) az gelişmesidir. Bu durum görme keskinliğinin azalmasına neden olur.



- **Şaşılık (Strabismus):** Gözlerin aynı hizaya odaklanamaması durumudur.
- **Fotofobi:** Işığa karşı aşırı hassasiyet.
- **Görme Keskinliğinde Azalma:** Görme yetisi kişiden kişiye değişmekle birlikte genellikle düşüktür.

Cilt ve Saç Bulguları:

- **Okülokütanöz Albinizm (OCA):** Saç ve cilt rengi, tamamen beyazdan, sarıya veya açık kahverengiye kadar değişebilir. Cilt güneşe karşı hassastır ve bronzlaşma yeteneği çok azdır veya hiç yoktur.
- **Oküler Albinizm (OA):** Genellikle sadece gözler etkilenir, cilt pigmentasyonu aile bireylerine göre biraz daha açık olsa da normale yakındır.

3. Tanı Yöntemleri

Tanı süreci şunları içerir:

- **Fiziksel Muayene:** Cilt ve saç pigmentasyonunun değerlendirilmesi.
- **Göz Muayenesi:** Nistagmus, iris transillüminasyonu ve retina incelemesi.
- **Moleküler Genetik Testler:** Kesin tanı ve albinizm tipinin belirlenmesi için gen panelleri veya dizi analizi kullanılabilir.

Not: Geçmişte kullanılan "tirozinaz pozitif" veya "tirozinaz negatif" gibi terimler artık klinik tanıda kullanılmamaktadır; bunun yerine genetik temelli sınıflandırma (OCA1, OCA2 vb.) tercih edilmektedir.

4. GENETİK DANIŞMANLIK

Genetik danışmanlık, bireylere ve ailelere hastalığın doğası, kalıtım şekli ve gelecek nesillerdeki riskler hakkında bilgi sağlama sürecidir. Albinizmde kalıtım şekli, hastalığın tipine göre değişir.

A. Otozomal Resesif Kalıtım (OCA Tipleri) Okülokütanöz Albinizm (OCA) tiplerinin tamamı (OCA1-OCA8) otozomal resesif (çekinik) olarak kalıtılır.

- **Ebeveynler:** Etkilenen bir çocuğun ebeveynlerinin her ikisi de genellikle taşıyıcıdır (heterozigot). Taşıyıcılar semptom göstermezler.

- **Kardeşler İçin Risk:** Her hamilelikte;
 - %25 ihtimalle çocuk albinizimli doğar.
 - %50 ihtimalle çocuk taşıyıcı olur (belirti göstermez).
 - %25 ihtimalle çocuk ne albinizimli olur ne de taşıyıcı olur.
- **Çocuklar İçin Risk:** Albinizimli bir bireyin çocukları, mutlaka taşıyıcı (obligat heterozigot) olacaktır.

B. X'e Bağlı Kalıtım (Oküler Albinizm - OA1) Oküler Albinizm tip 1 (OA1), *GPR143* genindeki mutasyonlar nedeniyle X'e bağlı olarak kalıtılır.

- **Erkek Çocuklar:** Etkilenenler genellikle erkeklerdir.
- **Taşıyıcı Anneler:** Bir anne taşıyıcı ise, her hamilelikte erkek çocuğuna mutasyonlu geni aktarma (ve çocuğun hasta olma) olasılığı %50'dir.
- **Kız Çocuklar:** Taşıyıcı bir annenin kız çocuklarının %50'si taşıyıcı olur. Etkilenen bir babanın ise tüm kız çocukları taşıyıcı olurken, hiçbir erkek çocuğuna hastalığı aktarmaz (babadan oğula geçiş yoktur).
- **Taşıyıcı Kadınlar:** Genellikle etkilenmezler ancak göz muayenesinde "çamur sıçramış" gibi görünen retina pigmentasyonu veya iris geçirgenliği gibi hafif belirtiler gösterebilirler.

Aile Planlaması: Hastalığa neden olan genetik mutasyon bir aile üyesinde tanımlandıktan sonra, riskli gebelikler için doğum öncesi (prenatal) tanı veya implantasyon öncesi genetik tanı (tüp bebek yöntemiyle) mümkündür. Genetik durumunuzu netleştirmek için bir tıbbi genetik uzmanına başvurmanız önerilir.

5. Yönetim ve Bakım

Albinizmin şu anda kesin bir tedavisi yoktur, ancak yaşam kalitesini artırmaya yönelik yönetim stratejileri mevcuttur.

Göz Sağlığı:

- **Kırma Kusurlarının Düzeltilmesi:** Görme keskinliğini optimize etmek için gözlük veya kontakt lens kullanımı önerilir.
- **Az Görenlere Yardımcı Cihazlar:** Teleskopik gözlükler, büyüteçler veya tablet/bilgisayarlarda yazı tipi büyütme gibi yöntemler faydalıdır.

- **Güneş Gözlüğü:** Işık hassasiyetini azaltmak için koyu renkli camlar veya fotokromik lensler kullanılabilir, şapka kullanımı da önerilir.

Cilt Sağlığı: Cilt kanseri riskini azaltmak hayati önem taşır. Öneriler şunlardır:

- **Güneşten Korunma:** Geniş kenarlı şapka, uzun kollu giysiler ve pantolonlar giyilmelidir.

- **Güneş Kremi:** En az 30 faktörlü (SPF 30+) ve geniş spektrumlu güneş kremleri kullanılmalı, güneşe çıkıldığında sık sık yenilenmelidir.

- **Düzenli Kontrol:** Cilt kanseri veya kanser öncüsü lezyonların tespiti için yıllık cilt muayenesi yapılmalıdır.

Eğitim: Okul çağındaki çocuklar için sınıfta ön sırada oturma, tahtadakilerin kopyasının masaya verilmesi veya büyük puntolu materyallerin sağlanması gibi düzenlemeler yapılmalıdır.

6. Hermansky-Pudlak Sendromu (HPS) Uyarısı

Albinizmi olan bireylerde, nistagmus ve pigment eksikliğine ek olarak sık kanama, kolay morarma veya diş eti kanaması gibi belirtiler varsa Hermansky-Pudlak Sendromu (HPS) açısından değerlendirilmelidir. HPS, kanama bozukluğu, akciğer fibrozisi veya bağırsak sorunları ile seyredabilen nadir bir sendromik albinizm türüdür.

Bu kitapçık, Albinizmin (Okülokütanöz ve Oküler Albinizm) bilinirliğinin artırılması ve farkındalık yaratması amacıyla hazırlanmış genel bir bilgilendirme kaynağıdır. Ancak unutulmamalıdır ki, buradaki bilgiler profesyonel bir tıbbi tavsiye, teşhis veya tedavi yerine geçmez.

Albinizm yönetimi; görme potansiyeliniz, cilt pigmentasyon dereceniz ve genetik profilinize (sendromik formların varlığı vb.) göre kişiselleştirilmelidir. Kitapçıkta yer alan göz muayenesi sıklıkları, görme rehabilitasyon yöntemleri ve cilt kanseri tarama önerileri genel standartları yansıtmakta olup; doktorunuz bu süreçleri sizin klinik ihtiyaçlarınıza göre öne çekebilir veya değiştirebilir. Göz sağlığı, cilt koruması ve genetik danışmanlık süreçleri ile ilgili her türlü karar için mutlaka ilgili uzman hekimlere (Göz Hastalıkları Uzmanı, Dermatolog ve Tıbbi Genetik Uzmanı) danışınız.

Hazırlayanlar: Elif ÜNLÜ, Prof. Dr. Fatma SILAN

KAYNAKÇA

- Summers, C. G., & Adams, D. R. (2021). Albinism: Ocular and Oculocutaneous Albinism and Hermansky–Pudlak Syndrome. J. C. Carey, A. Battaglia, D. Viskochil, & S. B. Cassidy (Ed.), *Cassidy and Allanson's Management of Genetic Syndromes* içinde (4. Baskı, ss. 45-59). John Wiley & Sons, Inc.
- Thomas, M. G., Zippin, J., & Brooks, B. P. (2023, 13 Nisan). Oculocutaneous Albinism and Ocular Albinism Overview. M. P. Adam, S. Bick, G. M. Mirzaa vd. (Ed.), *GeneReviews*® [İnternet] içinde. University of Washington, Seattle.