ALBINISMUL,
o afecțiune genetică

"Nu te ascunde în umbră"

Asociația franceză
Genespoir
de albinism

Albinism.. ce urmează acum?

Copilul dumneavoastră a fost recent diagnosticat cu albinism. Ce urmează acum?

Acum, urmeaza viața.

Acest diagnostic ridică multe întrebari care au nevoie de răspuns:

- Cât de bine vede copilul meu?
- Care sunt implicațiile practice în viata lui viitoare și în viața familiei noastre?
- Cum va învăța să citescă și să scrie având vederea mai slabă?
- Ce ocupație va fi capabil să urmeze?
- Va transmite aceasta afecțiune la copiii lui?
- Dacă vom avea alți copii, vor fi și ei afectați de albinism?
- Ce poate face cercetarea medicală pentru acestă afecțiune?

Ne-am pus și noi aceste întrebări, ca mulți alții. Trăim cu aceste întrebări în fiecare zi.

Contact

Aveți nevoie de consiliere? Aveți întrebări?
Doriți să vorbiți despre albinism cu cineva?
Dacă da, nu ezitați să ne contactați!

Dacă vorbiți limba franceză puteți să luați legătura cu Asociația franceză de albinism

- Prin telefon **+33 2 99 30 96 79**
- prin mail la **info@genespoir.org**
- prin poștă la **Genespoir, 3 rue de la paix, 35 000 RENNES - France**

Dacă căutați mai multe informații despre Asociație, puteți să vizitați site-ul ei: **www.genespoir.org**

Dacă nu sunteți vorbitor de limba franceză și/sau doriți să contactați Asociația Albinism Europe, puteți să-l contactați pe

Antoine Gliksohn (responsabil cu relațiile internaționale)
E-mail: **international@genespoir.org**
Site: **www.albinism.eu**

ALBINISM EUROPE

Cuprins

Organizația pacienților Genespoir ..... p 4
Asociația Albinism Europe ..... p 4
Introducere ..... p 6
Diferite forme de albinism ..... p 6
- **Diferite fenotipuri** ..... p 6
- Albinism oculo-cutanat ..... p 6
- Albinism ocular ..... p 7
- Sindroame de albinism ..... p 7
  - Sindrom Hermansky-Pudlak
  - Sindrom Chediak Higasi
- **Diferite forme de origine genetică** ..... p 8
- Varietatea genelor ..... p 8
- Moduri de transmitere cunoscute ..... p 10
  - Transmitere autozomal recesivă
  - Transmitere X-linkată

Albinismul și vederea ..... p 11
- Funcția vizuală normală ..... p 11
- Funcția vizuală a persoanelor cu albinism ..... p 12

Aspectul fizic al persoanelor cu albinism ..... p 13
Îngrijire medicală ..... p 14
- Diagnostic ..... p 14
  - Diagnostic clinic
  - Diagnostic molecular
  - Adresa pentru un diagnostic genetic al albinismului în Franța
  - Ziua dedicată albinismului în Europa ..... p 15
- Operații pentru nistagmus și strabism ..... p 16

Cum sa trăim cu albinism ..... p 16
- Protecția pielii ..... p 16
- Dispozitivele de ajutor vizual ..... p 17
- Integrarea în școală ..... p 17

Glosar ..... p 19

Doctori din zona de consultare multidisciplinară despre albinism din centrul de referință Bordeaux
- Pr Alain Taïeb, dermatolog
- Pr Benoît Arveiler, genetician
- Dr Clément Paya, oftalmolog

Dar si
- Dr Catherine Duncombe-Poulet, oftalmolog specialist în strabism
- Dr Alain Spielmann, oftalmolog specialist în strabism

au contribuit la editarea brosurii în limba franceză.

Textul a fost tradus în română cu ajutorul lui Monica Arkosi și supervizat de Dr Luminița Teodorescu, medic primar oftalmolog, Dr Dana Angela Opriș, medic specialist dermato-venerologie, Dr Vasilica Plăiașu, medic primar genetică medicală.

Organizația franceză pacienților (Genespoir)

Genespoir a fost creat în 1995 în Rennes, Franța, de către Fabienne Jouan, mamă a trei copii, doi dintre ei având albinism oculo-cutanat. Azi, este principala organizație a pacienților francezi dedicată albinismului.

Asociația are peste 350 de membrii: adulți și copii cu albinism, părinții și rudele copiilor cu albinism, prieteni și cunoștințe. O parte din membrii locuiesc în afara Franței, în regiunile francofone din Belgia și Elveția, dar și în Luxemburg.

Genespoir informează familiile, publicul larg cât și medicii despre albinism și consecințele acestuia: diagnostic, protecția pielii, dispozitivele de ajutor vizual, integrarea profesională și în școală. Asociația asigură asistență psihologică și informează persoanele cu albinism despre drepturile pe care le au. Genespoir promovează activ cercetările științifice în domeniul albinismului. Colectează donații de la cetățeni și organizează evenimente în vederea susținerii programelor de cercetare.

Genespoir intervine astfel încât sistemul public de sănătate francez să se ocupe de tratamente. De asemenea, reprezintă și apără interesele oricărei persoane cu albinism și acordă o atenție semnificativă asupra ”barierei izolării” persoanelor cu albinism prin organizarea de schimburi de informații între membrii asociației.

Albinism Europe

Genespoir este membră a rețelei Europene de asociații a pacienților cu albinism Albinism Europe (www.albinism.eu).

În acest moment, zece asociații fac parte din aceasta inițiativă:

- Danemarca - **Dansk Forening For Albinisme -** *www.albinisme.dk*
- Finlanda - **Suomen Albinismiyhdistys ry -** *http://albinismiyhdistys.omasivu.fi*
- Franța - **Genespoir -** *www.genespoir.org*
- Germania - **NOAH Albinismus Selbsthilfegruppe e.V -** *www.albinismus.de*
- Italia - **Albinit -** *www.albinit.org*
- Olanda - **Oogvereniging Albinisme -** *www.oogvereniging.nl/ledengroep/patientengroep-albinisme/*
- Norvegia - **Norsk Forening For Albinisme -** *www.albinisme.no*
- Spania - **Alba -** *www.albinismo.es*
- Turcia - **Albinizm Dernegi -** *www.albinizm.org.tr*
- UK & Irlanda - **The Albinism Fellowship -** *www.albinism.org.uk*

Până acum, organizația agrează patru priorități unde va interveni la nivel European.

- Schimbul de experiență, informații și bunele relații între asociațiile din Europa.
- Promovarea celor mai bune practici în zona medicală și școlară dar și dezvoltarea liniilor directoare specifice albinismului.
- Stimularea cercetării și conectarea, în măsura posibilităților, oamenilor de știință ce lucrează în studiul albinismului.
- Campanii commune de sensibilizare și activități de relații publice.

Una dintre realizările de success a acestei rețele este organizarea evenimentului **”European Days of Albinism”**, o conferință dedicată albinismului, la care participă atât cercetători și medici practicanți cât și reprezentanți ai diferitelor organizații de pacienți. După patru conferințe organizate în Paris (Franța) în octombrie 2012, în Valencia (Spania) în aprilie 2014, în Milano (Italia) în aprilie 2016 și în Hurdal (Norvegia) în martie 2018, suntem pregatiți pentru a cincea conferință planificată pentru primăvara anului 2020 în Franța.
Mulțumim, într-o oarecare măsură, programului ERASMUS+. Albinism Europe a organizat, de asemenea, întâlniri pentru tinerii cu albinism din toată Europa.

A 3-a întâlnire a tinerilor europeni cu albinism, Hurdal (Norvegia) - 7-11 martie 2018

Din ianuarie 2017 organizația a stabilit un comitet științific alcătuit din următorii experți internationali în albinism:

- **Benoît Arveiler** (Bordeaux, Franța)
- **Lluís Montoliu** (Madrid, Spania)
- **Brian Brooks** (Bethesda, SUA)
- **Maria van Genderen** (Zeist, Olanda)
- **Irene Gottlob** (Leicester, Regatul Unit)
- **Karen Grønskov** (Copenhaga, Danemarca)
- **Michael Hoffmann** (Magdeburg, Germania)
- **Barbara Käsmann-Kellner** (Homburg, Germania)
- **Alessandra Del Longo** (Milano, Italia)
- **Michael Marks** (Philadelphia, SUA)
- **Fanny Morice-Picard** (Bordeaux, Franța)
- **Vittoria Schiaffino** (Milano, Italia)
- **Maria José Trujillo** (Madrid, Spania)

Introducere

Albinismul este o afecțiune genetică pe care oamenii o moștenesc de la părinții lor și pe care o pot transmite mai departe copiilor lor.

Principalele caracteristici ale albinismului sunt defectele de vedere: hipopigmentarea[1] retinei, transiluminarea irisului[2], dezvoltarea slabă sau absența foveei[3] și încrucișarea anormală a fibrelor nervului optic. Consecințele acestor defecte sunt reducerea acuității vizuale (amblyopia[4]), nistagmusul[5], sensibilitatea la lumină (fotosensibilitate[6]) și posibil strabismul[7].

Dacă simptomele se limitează la aceste probleme vizuale, ne referim la albinism ocular. Dacă este acompaniat și de o hipopigmentare generală a pielii și a părului (cu diferite nuanțe), ne referim la albinism oculo - cutanat. Mai rar, albinismul este asociat cu alte simptome cum ar fi anomalii ale celulelor sanguine, plămânilor și intestinelor.

Per total, albinismul afectează în jur de 1 la 17,000 de persoane în Europa și este cauzat de o anomalie în producerea unui pigment: melanina.

Diferite forme de albinism

Există mai multe tipuri de albinism, acestea putând fi clasificate fie după fenotip (diferențe vizibile între indivizi) sau după originea genetică (genele implicate). Comunitatea medicală încearcă să identifice și să înțeleagă legătura dintre genotip și fenotip, dar această legătură rămâne, într-un fel, puțin înțeleasă. Întradevăr, este foarte dificil de înțeles corelația dintre genotip și fenotip. De exemplu, adesea se constată faptul că diferite mutații ale aceleiași gene pot determina fenotipuri extrem de variate. De asemenea, mutațiile ale unor gene diferite pot câteodată genera fenotipuri similare.

Antoine, OCA1 (Albinism oculacutanat tip 1), acuitate vizuală 20/60 (sau 0.3)

Maëlle, 24 ani, HPS1, 20/60 (sau 0.3)

Foto: Silvia Amodio

Fenotipuri

Albinism oculo-cutanat

Albinismul oculo-cutanat se referă la o formă de albinism în care defectele vizuale sunt acompaniate de o reducere sau chiar absența totală a pigmentului (melanina) în piele și păr. Această lipsă a pigmentului face ca persoanele afectate să aibă un aspect fizic particular, care în general este ușor recunoscut de toată lumea.

Albinism ocular

Albinismul ocular se referă la o formă de albinism în care **defectul vizual este singura consecință pentru pacienții cu anomalii genetice.** Pielea și părul au o pigmentare normală, cu toate astea în unele cazuri pigmentarea persoanelor poate fi ușor mai deschisă decât restul familiei. Există o formă particulară a albinismului ocular care se remarcă prin faptul că irisul și retina pacienților au o pigmentare normală în timp ce celelalte caracteristici ale albinismului sunt prezente. Această formă de albinism se numește **FHONDA Syndrome**: "Foveal Hypoplasia Optic Nerve decussation Defects and Anterior segment dysgenesis" (hipoplazie foveolară, defect de încrucișare a fibrelor nervului optic și disgenezie de segment anterior).

Léo, 6 ani OA1, 20/160 (sau O.125)

Forme sindromice de albinism

Indivizii cu aceste forme rare de albinism prezintă caracteristicile oculare specifice albinismului. Fenotipul lor poate fi ocular sau/și cutanat. În plus, aceste persoane sunt predispuse și la alte afectiuni medicale suplimentare care afectează alte organe, cum ar fi: intestinele, plămânii, trombocitele sau sistemul imunitar.

Există două tipuri de albinism sindromic: sindromul Hermansky-Pudlak (HPS) și sindromul Chediak-Higashi (CHS).

Sindromul Hermansky-Pudlak

În cazul acestui sindrom, albinismul este acompaniat constant de **tulburări de sângerare** datorită disfuncționalității trombocitelor. Aceaste boli implică sângerări prelungite în cazul rănirilor ca și tendința de sângerare în general (sângerarea nasului sau a gingiilor). În plus, vânătăile sunt foarte frecvente chiar și după lovituri ușoare. Mai mult, în timpul operațiilor sau în timpul nașterii, pot să apară complicații mai serioase cum ar fi hemoragiile.

Medicația cu proprietăți anticoagulante, cum ar fi aspirina și anti-inflamatoarele non-steroidale ar trebui evitate cu orice preț.

În unele cazuri se poate asocia o **inflamație cronică intestinală** (colită) sau **o fibroză pulmonară.**

În cazuri foarte rare se poate asocia insuficiența renală și cardiomiopatia. De asemenea, poate apărea scăderea celulelor albe (neutropenia) și creșterea riscului infecțiilor.

Foto: Silvia Amodio

Daniel, 64 ani, HPS5, 20/200 (sau 0.1)

Sindromul Chediak Higashi

Cazurile de sindrom Chediak Higashi sunt extrem de rare (un caz la un milion de nou născuți). Persoanele afectate au, ca și în cazul celor cu HPS, o formă de albinism și o tulburare funcțională a trombocitelor. Dar în plus față de aceste simptome se adaugă și tulburări neurologice și deficiențe imune grave. Mai mult de atât, **pacienții suferă de infecții frecvente**. În prezent, singurul tratament cunoscut este transplantul de măduvă osoasă care trebuie să se facă cât mai timpuriu.

"Nu cred că sunt o persoană cu dizabilități. Handicapul l-am resimțit în altă parte: când m-am lansat în aventura cu restaurantul, de exemplu, și nu am fost luat în serios din cauză că eram prea tânăr"
Guillaume, sef bucătar

Foto: Anna Delachaume

Diferite origini genetice

Caracteristicile fizice ale oamenilor sunt definite de către genele pe care le-au moștenit de la părinții lor. Aceste gene sunt purtate de cromozomi. Fiecare celulă umană conține 22 de perechi de cromozomi omologi[8] (autozomi[9]) și o pereche de cromozomi sexuali care pot fi de 2 tipuri: X sau Y. Femeile au o pereche de X cromozomi omologi, în timp ce bărbații au un cromozom X și unul Y. Cu excepția genelor purtate de cromozomii neomologi X și Y , fiecare celulă are 2 copii (alele[10]) pentru fiecare genă. Una vine de la tată și cealaltă de la mamă. Există alele dominante[11] și alele recesive.[12]

Varietatea genelor

În 2017, au fost descrise nouăsprezece gene care pot fi responsabile pentru diferite tipuri de albinism (vezi tabelul de mai jos). O mare parte din ele au fost descoperite recent și sunt motive bune să credem că urmează și alte gene să fie descoperite.

Prima genă descoperită a fost gena TYR. În Franța, această genă este responsabilă pentru cel mai mare număr de cazuri de albinism. Când TYR suferă o mutație, putem vorbi despre albinism oculo-cutanat de tip 1 (OCA1) și în cea mai mare parte pacienții prezintă un fenotip oculo-cutanat. Cu toate acestea, o disfuncționalitate a genei TYR poate de asemenea să conducă la un fenotip care aparent pare doar ocular. Acest lucru nu se aplică doar la genele TYR, dar mai general, la genele OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5 și C10orf11, care sunt asociate cu tipurile de albinism de la OCA1 la 7. Cu alte cuvinte, pentru toate aceste gene, gradul de hipopigmentare poate varia, de la lipsa totală a melaninei în piele și păr până la o pigmentare relativ normală.

Unsprezece din nouăsprezece gene cunoscute de albinism, când sunt defectuoase, pot produce forme sindromice.
Azi putem identifica 10 tipuri de HPS și un singur tip de CHS. În funcție de mutație, persoana afectată de o formă sindromică poate primi un diagnostic de albinism oculo-cutanat sau de albinism ocular.
Gena GPR143 este singura din cele 19 gene de albinism care este situată pe un cromozom sexual (cromozomul X). Este exclusiv legată de albinismul ocular. În acest sens, unii doctori denumesc această formă albinism ocular X sau albinism ocular pur. Doar în anumite cazuri, această formă de albinism afectează doar băieții. În cele din urmă, gena SLC38A8 este diferită față de alte gene de albinism, nu cauzează un defect de pigmentare nici ocular și nici cutanat când suferă mutații. Cu alte cuvinte, toate persoanele care au această disfuncționalitate prezintă caracteristicile albinismului ocular fără hipopigmentare. Această formă particulară se numește FHONDA syndrome.

Când un pacient prezintă o formă de albinism, examenul clinic (observarea fenotipului) nu este suficientă pentru identificarea genei implicate. Doar un diagnostic molecular (genetic) ne poate spune ce formă de albinism este. Diagnosticul molecular ne permite să distingem forma clasică de albinism de formele sindromice, care necesită atenție medicală specifică. De asemenea, este de mare ajutor, în formele ușoare de albinism, în care examinarea clinică nu este suficientă pentru a stabili dacă pacientul are sau nu albinism.

Genă	Clasificare	Tip de albinism
TYR	OCA1	Albinism oculo-cutanat Tip 1
OCA2	OCA2	Albinism oculo-cutanat Tip 2
TYRP1	OCA3	Albinism oculo-cutanat Tip 3
SLC45A2	OCA4	Albinism oculo-cutanat Tip 4
n.d.	OCA5	Albinism oculo-cutanat Tip 5
SLC24A5	OCA6	Albinism oculo-cutanat Tip 6
C10orf11	OCA7	Albinism oculo-cutanat Tip 7
GPR143	OA1	Albinism ocular Tip 1
SLC38A8	FHONDA	Sindrom FHONDA
LYST	CHS1	Sindrom Chediak–Higashi Tip 1
HPS1	HPS1	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip1
AP3B1	HPS2	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip 2
HPS3	HPS3	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip 3
HPS4	HPS4	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip 4
HPS5	HPS5	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip 5
HPS6	HPS6	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip 6
DTNBP1	HPS7	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip 7
BLOC1S3	HPS8	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip 8
BLOC1S6	HPS9	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip 9
AP3D1	HPS10	Sindrom Hermansky–Pudlak Tip 10

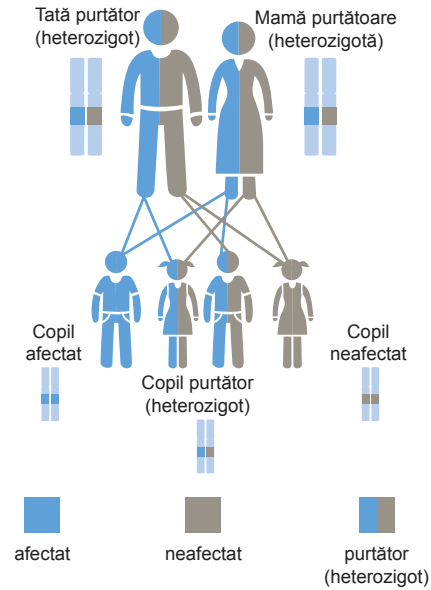
Lista tuturor genelor cunoscute pentru diferite tipuri de albinism în 2019

Modalitățile cunoscute de transmitere

Există două modalități diferite de transmitere: albinism cu transmitere autozomală[13] recesivă și albinismul legat de cromozomul X.
Toate genele cunoscute sunt din tipul autozomal, cu excepția GPR143, care este legată de cromozomul X.

Transmiterea autozomal recesivă

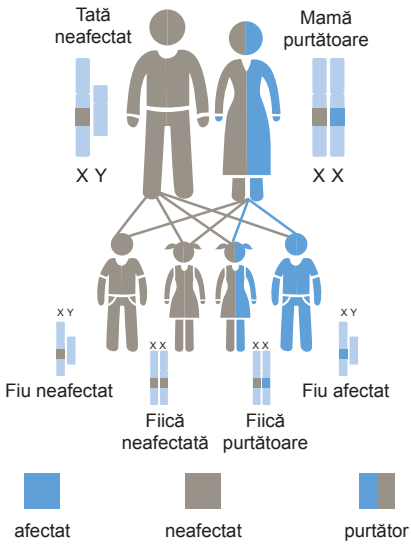
În acest caz persoana afectată poartă două alele mutante în aceeași genă. Ambii părinți, care nu sunt afectați de albinism poartă o alelă mutantă (recesivă) și o alelă dominantă funcțională. Deci, statistic, la fiecare naștere, probabilitatea moștenirii alelei mutante de la ambii părinți și individul respectiv să fie afectat este de 1/4. Acesta este cel mai frecvent mod de transmitere. Posibilitatea transmiterii a două alele mutante crește dacă părinții sunt din aceeași familie (consangvinitate).



Autozomal recesiv

Transmiterea legată de X

În acest caz, o femeie neafectată purtătoare a unei alele unice modificate pentru gena albinismului are una din două șanse să transmită această copie la fiecare din copii ei. Fiecare bărbat purtător al acestei gene modificate va fi afectat de albinism ocular și va transmite această genă la toate fiicele lui. Fiicele lui vor fi afectate numai dacă mama lor poartă aceeași genă, ceea ce este extrem de rar. Această situație se întâmplă în special dacă părinții sunt rude.



recesiv legat de X, mama purtătoare

Albinismul și vederea

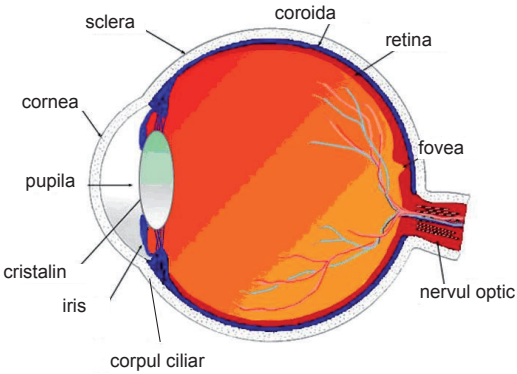
În regiunile temperate, principalul efect al albinismului este alterarea funcției vizuale.

Funcția vizuală normală

Lumina intră în ochi prin pupilă, care este deschiderea din centrul irisului. Irisul controlează cantitatea de lumină care intră în ochi prin contractare sau dilatare.

Funcția vizuală începe în spatele ochiului, pe retină, unde se formează imaginea.

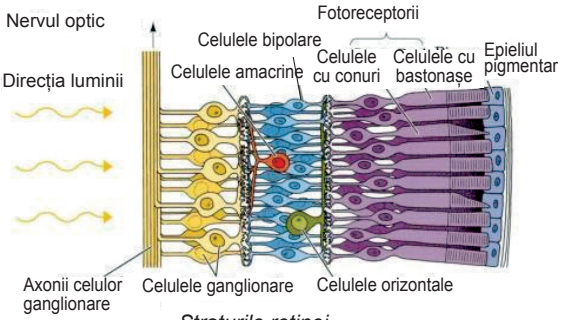
Retina este formată din 10 straturi de celule: stratul fibrelor nervoase și stratul fibrelor retiniene, ambele transparente; stratul fotoreceptorilor, care primește și transformă lumina în impuls nervos; stratul epiteliului pigmentar retinian, unde melanina este depozitată în mod normal ; coroida, care conține vase de sânge, sclera, tunica albă care acoperă suprafața globului ocular.



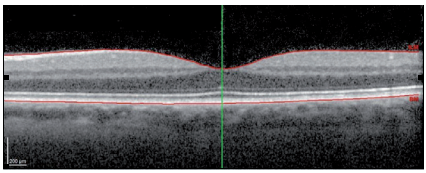
Imaginea în secțiune a ochiului

source: http://webvision.med.utah.edu/

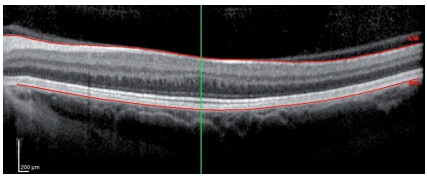
Toate informațiile vizuale pe care le primește retina sunt transmise în zona vizuală a creierului de către nervul optic. Macula[14]este o zonă situată în centrul retinei, pe axa pupilei. În centrul ei, se găsește o zonă ce măsoară aproximativ 2 mm în diametru, care este ușor concavă: fovea. Aici, densitatea luminii receptată de către celule înregistrează un maxim. Este zona retiniană cu cea mai buna percepție (100/100). Zonele înconjurătoare ale retinei nu permit vederea detaliilor, acuitatea lor este mult mai slabă, dar este folositoare în percepția spațiului și a mișcării.



Straturile retinei



Secțiune prin retina normală, imagine OCT



Secțiune prin retina cu albinism imagine OCT

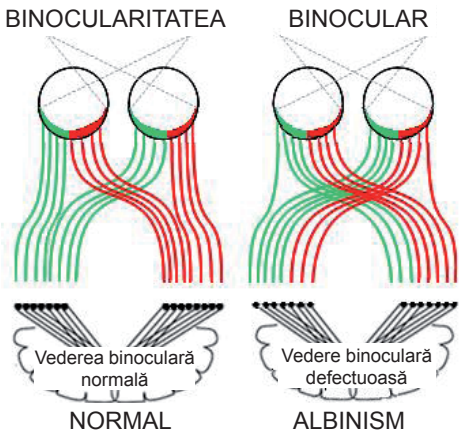
Imagini: Dr Catherine Duncombe Poulet

Funcția vizuală a persoanelor cu albinism

Ochiul unei persoane cu albinism are un iris mai mult sau mai puțin transparent; o depresiune în centrul maculei, mult sau mai puțin prezentă, aceasta numindu-se hipoplazie macular[15].

Absența pigmentului în iris și epiteliul pigmentar retinian este principala cauză a fotofobiei. Absența foveei este responsabilă pentru acuitatea vizuală slabă. Dacă fovea unei persoane este afectată de albinism este comparată cu senzorul de lumină a unei camere, se poate spune că această fovee prezintă, de departe, mai puțini pixeli decât o fovee normală.

Pentru o persoană afectată de albinism, nervul optic care leagă ochiul cu creierul nu se intersectează într-o manieră uzuală.



Legătura dintre ochi și zona vizuală a creierului intr-un caz normal și într-un caz de albinism

Anomaliile ochiului și a nervului optic împiedică maturizarea funcției vizuale normale și se crede că sunt responsabile de prezența **nistagmusului congenital**, care apare în primele luni de viață.

Capacitatea vizuală slabă a retinei limitează dezvoltarea vizuală și poate cauza strabism, atât convergent cât și divergent.

Mai mult decât aceste tulburări, sunt frecvente cazurile extreme de astigmatism[16] (de obicei ca urmare a anomaliilor de sfericitate ale corneei), hipermetropia[17] (vederea la distanță) sau miopia[18] (vederea de aproape).

Deficiența vizuală poate fi profundă (acuitate mai mică de 10/100) dar mult mai des este medie (acuitate mai mare sau egală cu 20/100). Vederea culorilor este de obicei normală.

Albinismul, un aspect fizic particular

O persoană cu albinism oculo-cutanat are în mod normal un aspect fizic particular caracterizat prin absența sau pigmentarea redusă a pielii, și a părului.

Acest fenomen este mai izbitor acolo unde populația majoritară are un pigment natural mai ridicat (persoane din Africa și Asia), pentru persoanele cu albinism este evident criteriul de diagnosticare. Gradul de hipopigmentare poate varia, depinzând de gena modificată, dar și de tipul mutației.

Imagine: Silvia Amodio

Bénédicte, 71 ani, 20/400 (sau 0.05)

Alexiane, 14 ani, 20/100 (sau 0.2)

Două persoane cu OCA1 și fenotipuri foarte diferite

Aparența fizică la cea mai mare parte a persoanelor cu albinism îi expune atenției, judecăților și privirilor fixe din partea oamenilor, în timp ce deficiența vizuală care este crucială este cel mai adesea ignorată.
Dincolo de problemele vizuale pe care le provoacă, nistagmusul și strabismul pot fi deranjante din punct de vedere estetic și pot avea un impact negativ în interacțiunile sociale. Se poate ca oamenii să nu se simtă în largul lor când încearcă să aibă un contact vizual cu o persoană cu albinism datorită strabismului și al nistagmusului. Această situație poate conduce la probleme în construirea unor relații de către persoanele cu albinism, acestea fiind conștiente de disconfortul creat persoanelor cu care interacționează.

Christina, 5 ani OCA2, 20/100 (sau 0.2)

Îngrijirea medicală
Diagnostic

Diagnostic clinic

Diagnosticul de albinism poate fi stabilit la naștere dacă simptomele clinice (hipopigmentarea pielii și a părului) sunt evidente. Oricum, în multe cazuri, hipopigmentarea ochilor, pielii și a părului nu este suficientă pentru stabilirea imediată a diagnosticului de albinism. În decursul primei luni de viață, când apare nistagmusul, este recomandat un consult oftalmologic.

Cele mai simple examinări care trebuie făcute initial constau în examinarea cu o lampă cu fantă și examinarea fundului de ochi (oftalmoscopia sau fotografia fundului de ochi). Pentru confirmarea diagnosticului și în special a hipoplaziei maculare, poate fi necesară efectuarea unei tomografii în coerență optică, Optical Coherence Tomography (OCT). Pot fi indicate examinări complementare cum ar fi **Electroretinograma** (ERG) sau **Potențiale Vizuale Evocate** (VEP). O examinare VEP nu este întotdeauna ușor de făcut la copii foarte mici.

Ca și precauție, destul de puțini doctori prescriu un examen RMN, deoarece în cazul albinismului nu oferă nici o informație suplimentară. Acest test este fără sens dacă albinismul a fost deja identificat în alte moduri. Trebuie atrasă atenția asupra faptului că pentru efecturea examenului RMN la un bebeluș este necesară o anestezie generală.

Baptiste, 12 ani, OCA4, 20/100 (sau 0.2)

Diagnosticul molecular

Un diagnostic molecular (sau genetic) este important. Permite confirmarea, clarificarea și completarea diagnosticului clinic. În plus, permite o distincție concludentă între forma clasică de albinism și formele sindromice, fiind necesară pentru prescrierea celui mai potrivit tratament. În mod particular, este util în cazurile cu forme ușoare de albinism pentru care rezultatul examinării clinice lasă loc de îndoială.

Numai un diagnostic molecular permite familiilor să primească consiliere genetică și cuplurilor care doresc copii să obțină informații precise.

Studiile recente ne permit să anticipăm posibilele tratamente. Acestea vor fi bazate (pentru fiecare pacient) pe cunoștințele despre genele și mutațiile care produc albinism. Numai diagnosticul molecular va putea ghida pacienții, și la momentul potrivit, să indice intrarea în protocoale de studiu clinic.

În final, să ne amintim că un diagnostic molecular este un drept în Franța și este plătit în totalitate de ajutorul social.

Diagnosticul pentru toate genele de albinism se poate face de către laboratorul de genetică moleculară din cadrul Spitalului Universitar Bordeaux condus ce către profesorul Benoît Arveiler.

Adresa pentru diagnosticul genetic al albinismului în Franța

Prof. Benoît ARVEILER
Laboratorul de Genetică Moleculară
Plateau Technique de Biologie Moléculaire
Spital Pellegrin – etaj 1
1, Place Amélie Raba Léon - 33076 Bordeaux - FRANCE
telefon: +33 5 57 82 01 96

"Permiteți-mi să mă adresez tinerilor părinți: nu vă faceți griji, vă vor surprinde micuții voștrii ... dar faceți tot ce puteți ca să-i ajutați"
Jean-Marie, farmacist pensionar

Ziua dedicată albinismului în Europa

Datorită existenței unei largi varietăți de genotipuri[19] și fenotipuri[20] la persoanele cu albinism, este recomandat să se efectueze o evaluare clinică multidisciplinară pentru fiecare pacient. În acest fel se poate stabili o delimitare clinică precisă a fenotipului, ceea ce ajută la definirea corelării dintre genotip și fenotip, esențial pentru îmbunătățirea cunoștințelor generale despre albinism.
În acest context, în ultimele decenii, a fost implementat programul zilei dedicate albinismului în spital în mai multe spitale din Europa. Această consultație multidisciplinară combină evaluarea dermatologică, genetică și oftalmologică într-o singură zi. În prezent, programul zilei dedicate albinismului în spital este disponibil în următoarele spitale din Europa:

- **Franța: CHU de Bordeaux**
  http://www.genespoir.org/documents/A04_Albinisme/Doc-Bordeaux.pdf
  Secretariat pentru consultații dermatologice
  Telefon: +33 5 56 79 56 22
  Email: christine.dambon@chu-bordeaux.fr
- **Franța: Spital Necker-Enfants Malades în Paris**
  Secretariat pentru consultații
  Telefon : +33 1 44 49 46 62 or +33 1 44 49 43 37
- **Italia: Spital Niguarda Ca'Granda în Milan**
  A.O. Ospedale Niguarda Ca' Granda – Milano Oculistica pediatrica:
  Telefon: +39 02 6444 3297

Operația pentru nistagmus și strabism

Nistagmusul reduce acuitatea vizuală și face ca procesul vederii să fie inconfortabil. Adesea, pentru a-și îmbunătăți vederea, persoanele afectate adoptă inconștient o postură anormală și adesea mai puțin confortabilă în care capul este ținut într-un anumit unghi. În această poziție, numită punctul zero, nistagmusul este redus și câteodată chiar oprit. Este important de reținut că imaginea percepută de o persoană cu nistagmus congenital[21] nu se mișcă, cu excepția cazurilor numite oscilopsia[22]. Nistagmusul care poate fi asociat cu strabismul este de asemenea un obstacol în interacțiunile sociale.

Operația de nistagmus este posibilă în același timp cu operația ce tratează un potential strabism asociat. Această operație ajută la reducerea oboselii și reducerea disconfortului vizual chiar dacă câștigul în acuitatea vizuală nu este sigur. În orice caz, asemenea câștig va fi întotdeauna limitat de către deficiența retinei. Mai mult decât atât, relațiile sociale vor fi îmbunătățite prin eliminarea disconfortului creat interlocutorului. Și nu în cele din urmă, durerea de ceafă asociată va dispărea.

În copilărie, cu cât este efectuată operația mai devreme, cu atât vor fi șanse mai mari pentru dezvoltarea vizuală ulterioară, ceea ce dă speranță pentru o mai bună reducere a ambliopiei.

Operația este posibilă de la vârsta de doi sau trei ani. Este posibilă, de asemenea, operația la vârsta adultă. Nu este absolut nici o regulă din cauză că fiecare caz este unic.

Trăind cu albinism

Protejarea pielii

Pigmentarea naturală a pielii protejează oamenii împotriva razelor dăunătoare ale soarelui. Pentru persoanele cu albinism, lipsa pigmentării îi face foarte sensibili la soare.

Pigmentul, melanina, este produs de melanozomii dintr-un grup specializat de celule, cunoscut ca melanocite. Melanocitele sunt prezente în piele, păr, în epitelul pigmentar retinian, în iris și chiar în urechea internă.

În absența acestei protecții cutanate naturale împotriva soarelui, principalele complicații ale albinismului oculo-cutanat sunt keratoza actinică[23], carcinomul[24], carcinomul bazocelular[25] sau epidermoid (numit si carcinomul spinocelular[26]) pe zonele pielii expuse la soare. Cazuri de melanom au fost observate la pacienții cu albinism, dar frecvența lor se pare că nu este mai mare decât la populație în general.

Protejarea pielii de soare de la o vârstă fragedă poate limita dezvoltarea unor leziuni ale pielii. Protecția primară este îmbrăcămintea. Sunt recomandate bluze cu mâneci lungi și pantaloni lungi din țesătură opacă care limitează fluxul razelor UV (există mărci care produc haine de vară speciale anti-UV, certificate SPF 50+), ca și pălării cu boruri largi. În plus, suprafața pielii rămâne expusă la soare (fața, mâinile, etc) și trebuie protejată de creme solare anti-UVA și anti-UVB cu factor de protecție mare, urmărind recomandările de aplicare

pentru cantitate și frecvență. Adolescenții ar trebui să fie învățați despre aceste precauții și este recomandată o verificare medicală anuală pentru leziuni ale pielii precanceroase și canceroase. Dacă aceste principii de protecție sunt respectate, riscul unui cancer de piele nu este mai mare decât la populația generală.

Dispozitivele de ajutor vizual

Pe lângă alte deficiențe vizuale, se adaugă și defectul de refracție al ochiului (vedere la distanță, vedere de aproape, astigmatism). Acestea trebuie corectate cât de curând posibil cu ochelari sau lentile de contact dure care filtrează lumina UV.

Lentilele dure permit o corecție optică optimă și a astigmatismului. Adesea generează o reducere a nistagmusului, ce îmbunătățește vederea centrală. Corectarea vederii prin purtarea lentilelor dure[27] este posibilă chiar de la vârste foarte fragede (înainte de 6 luni). Îmbunătățește dezvoltarea sistemului vizual care este încă nedezvoltat în primii ani de viață. Corecția optică trebuie să fie maximă pentru a permite cea mai bună dezvoltare posibilă a vederii bebelușilor și a copiilor. Fotofobia poate fi diminuată și retina poate fi protejată purtând pălării, ochelari de soare sau lentile de contact colorate. Sunt recomandați ochelarii polarizați. Procedând în acesat fel, semnele funcționale ale defectelor vizuale pot fi semnificativ reduse și vederea poate fi îmbunătățită.

În orice caz, problemele oftalmologice datorate nistagmusului, strabismului, hipoplaziei foveolare și a încrucișării anormale a fibrelor nervului optic nu pot fi corectate cu ochelari sau lentile de contact.

Dispozitivele de ajutor vizual (lupă, lupă digital și lupă CCTV) pot fi folosite pentru îmbunătățirea vederii de aproape la școală sau la muncă.

Cel mai adesea, adolescenții nu vor să arate diferit de colegii lor și refuză să folosească dispozitive de ajutor vizual

Lor le poate fi oferit un dispozitiv discret și eficient cum ar fi lupa de buzunar cu lumină pentru vederea de aproape și un monocular pentru vederea la distanță.

Integrarea în școală

Educația este esențială. În primul rând implică informarea persoanelor responsabile cu urmărirea educației copilului asupra deficiențelor vizuale. Le va permite să ia măsuri simple pentru îmbunătățirea confortului zilnic și integrarea acestuia. Copilul trebuie să stea cât mai aproape de tablă. Documentele printate trebuiesc adaptate (contrast, dimensiune). În Franța, institutul pentru copii cu deficiențe de vedere poate numi un educator specializat care va ajuta profesorul în clasă. Deficiența de vedere trebuie menționată în fișa academică a copilului. Copilul poate de asemenea să obțină o modificare a programului, documente cu scrisul mărit dar și o adaptare a timpului care îi va permite să ia examenele naționale atât în învățământul secundar cât și în învățământul superior. Utilizarea unui birou înclinat poate ușura viața zilnică a școlarului.

În Franța, diferite organizații pot oferi asistență părinților și educatorilor:

- **S3AIS:** un serviciu ce oferă ajutor pentru plasament și integrare socială
- **S3AS:** un serviciu ce oferă ajutor pentru autonomie și școlarizare
- **SAFEP:** un serviciu ce ofera support pentru familie și educație pre-școlară
- **CRDV:** centru de reabilitare pentru persoane cu handicap vizual Clermont-Ferrand
- **IRECOV:** institut de reabilitare și educare pentru comunicare, deficit auditiv și vizual Tours
- **CAMSP:** centru de intervenție medico-social

În România, puteți contacta următorii medici pentru diagnosticul și tratamentul albinismului:

Consiliere genetică
Dr. Vasilica Plăiașu
Centrul Regional de Genetica Medicala
INSMC Alessandrescu-Rusescu
Bd.Lacul Tei nr.120
Bucuresti
Telefon central: 0219365/ 021.242.27.13
Telefon secretariat: 021.242.27.09

Consult oftalmologie
Dr. Luminita Teodorescu
OFTALMIX SOP, Clinica Medicala
Str. Nicolae CARAMFIL Nr 73, sc B, et 4
București, sect 1, CP 014142
Telefon: 0722 500 935
0372 270 70 20
E-mail: oftalmix@oftalmix.ro
www.oftalmix.ro

"Când practicăm judo, uităm de problema de vedere"
Solène, 2010, 2012 și 2013 vicecampioană a Franței la handisport judo

Glosar:

(1) **Hipopigmentarea:** diminuarea sau absența colorării pielii, părului sau irisului datorată absenței melaninei
(2) **Transiluminarea:** examinarea se face prin proiecția unei lumini pe suprafața ochiului și se urmărește cum trece lumina prin iris
(3) **Fovea:** zona centrală a maculei, unde vederea este cea mai clară
(4) **Ambliopia:** scăderea semnificativă a acuității vizuale fără afectarea organică ocular
(5) **Nystagmus:** o succesiune de mișcări involuntare sacadice ale ochilor, cel mai frecvent orizontale
(6) **Fotofobia:** disconfort vizual la lumină puternică
(7) **Strabism:** lipsa de paralelism a axelor vizuale care împiedică vederea binoculară (vederea simultană și suprapunerea imaginilor). Poate fi convergent, divergent sau vertical. Când e prezent din copilărie poate împiedica dezvoltarea vederii stereoscopice (vederea în relief, tridimensională). Este necesar consultul oftalmologic cât mai precoce pentru a stabili originea și pentru a-l trata.
(8) **Cromozomi omologi:** cromozomii care au aceeași formă, aceeași mărime și același conținut genetic
(9) **Cromozomi autozomi:** cromozomii care nu sunt implicați în determinarea sexului
(10) **Alele:** alela este o versiune a unei gene. Există mai multe posibile alele a unei singure gene. Unele alele sunt funcționale, altele sunt defectuoase.
(11) **Alele dominante:** o alelă dominantă poate fi prezentă într-un singur exemplar ca să se exprime. Reprezintă contrariul alelelor recesive.
(12) **Alele recesive:** trebuie să fie transmise de la ambii părinți ca să se exprime în cazul genelor autozomale. Reprezintă contrariul alelelor dominante
(13) **Alele autozomale:** sunt transmise de un cromozom, de la 1 la 22, cu excepția cromozomilor sexuali X și Y
(14) **Macula:** o zonă galbenă în centrul maculei. Este aria în care acuitatea vizuală este maximă.
(15) **Hipoplazia macular**ă: defect congenital de dezvoltare a maculei.
(16) **Astigmatism:** defect vizual cauzat de anomalii de curbură a corneei.
(17) **Hipermetropia:** defect de vedere care se manifestă cu vedere neclară la aproape.
(18) **Miopia:** defect de vedere care se manifestă cu vedere neclară la distanță.
(19) **Genotip:** toate caracteristicile genetice ale unei persoane. Putem considera genotipul «cardul de identitate genetică" a unui organism.
(20) **Fenotip:** fenotipul se referă la toate caracteristicile vizibile ale unui organism: culoarea părului, a ochilor, forma urechii, a nasului, înălţimea, grupa de sânge. Se consideră că fenotipul parţial este expresia genotipului.
(21) **Nistagmusul congenital:** cauza lui este prezentă de la naștere, chiar dacă nistagmusul apare cu câteva luni mai târziu. Dacă apare ulterior în decursul vieții se numește nistagmus dobândit.
(22) **Oscilopsia:** senzația vizuală de mișcare permanentă a mediului
(23) **Keratoză actinică:** îngrosarea pieii provocată de expunerea prelungită la soare
(24) **Carcinomul:** cancerul care pornește din straturile superficiale ale pielii.
(25) **Carcinomul bazocelular:** este un tip de cancer care pornește din straturile profunde ale pielii, între derm și epiderm.
(26) **Carcinomul cu celule scuamoase:** este un tip de cancer care pornește din stratul celulelor scuamoase din epiderm.
(27) **Lentile de contact cu port prelungit:** lentile din material permeabil la oxigen care permite purtarea extinsă timp de 30 de zile consecutiv.

“Genespoir îmi susține ideea că nu sunt singur și că reprezentăm o forță pentru a avansa împreună”
Bernard, caricaturist și muzician

Asociaţia franceză **Genespoir** de albinism

Membru al Albinism Europe - www.albinism.eu

ALBINISM EUROPE

GENESPOIR
3, rue de la Paix - 35 000 Rennes - France
Tel.: +33 2 99 30 96 79
Mail: info@genespoir.org

Follow us on Facebook

twitter

FONDATION Groupama
vaincre les maladies rares

Poza coperta 1, de Silvia Amodio – “Toate nuanțele albului” realizat în colaborare cu asociația Albinit, ediția 2019

Mai multe informații la:

www.Genespoir.org