

ALBINISMI: perinnöllinen ominaisuus



“Älä jää varjoon”



Suomen
albinismiyhdistys ry

Albinismi... entä nyt?

Lapsellasi on juuri todettu albinismi.

Entä nyt?

Nyt elämä jatkuu.

Diagnoosi tuo mieleen paljon kysymyksiä:

- Mitä lapseni näkee?
- Miten tämä vaikuttaa käytännössä hänen ja meidän perheemme elämään?
- Kuinka näkövammaisen lapsi oppii lukemaan ja kirjoittamaan?
- Mitä työtä hän pystyy tekemään?
- Periytykö tämä hänen lapsilleen?
- Jos saan vielä lisää lapsia, onko myös heillä albinismi?
- Mitä lääketieteellisellä tutkimuksella voidaan saavuttaa?

Olemme kysyneet itseltämme kaikki nämä ja monta muutakin kysymystä. Mietimme näitä asioita joka päivä.

Yhteystiedot

**Tarvitsetko neuvoja? Onko sinulla kysyttävää?
Haluatko keskustella albinismista
jonkun kanssa?
Ota yhteyttä!**

Suomen albinismiyhdistykseen saat yhteyden:

- puhelimella **+358407688028** (pj. Sirpa Bamberg)
- **sähköpostilla:** albinismiyhdistys@gmail.com
- albinismiperheiden vertaisryhmä facebook :
<https://www.facebook.com/groups/444050738980314/>

Lisätietoa yhdistyksestämme löytyy nettisivuiltamme:

<http://albinismiyhdistys.omasivu.fi/yhdistys/>

Muihin eurooppalaisiin yhdistyksiin voi saada yhteyttä Albinism Europeen kautta Albinism Europe:

Antoine Gliksohn (Euroopan yhteyshenkilö)
email: international@genespoir.org
www.albinism.eu



Sisällysluettelo

Potilasjärjestö Suomen albinismiyhdistys ry.....	4
Albinism Europe	4
Johdanto	6
Albinismin muodot	6
Eri fenotyypit	6
Okulokutaaninen albinismi	6
Okulaarinen albinismi	7
Oireyhtymiin liittyvä albinismi	7
Hermansky-Pudlakin oireyhtymä	
Chédiak–Higashin tauti	
Albinismin perinnölliset syyt	8
Geenien moninaisuus	8
Tunnetut periytymisen muodot albinismissa	10
Autosomaalinen peittyvä periytyminen	
X-kromosomaalinen periytyminen	
Albinismi ja näkö	11
Normaali näkö	11
Näkökyky ihmisillä, joilla on albinismi	12
Albinismin ilmeneminen ulkonäössä	13
Lääketieteellinen hoito	14
Diagnoosi	14
Kliininen diagnoosi	
Geenitestiin perustuva diagnoosi	
Silmävärveen ja karsastuksen leikkaushoito	
Elämä albinismin kanssa	16
Ihon suojaaminen	16
Näkövammaisen apuvälineet	17
Inkluusio koulussa	17
Sanasto	19

Bordeaux'n monitieteellisen albinismiryhmän lääkärit:

Prof. Alain Taïeb, ihotautilääkäri

Prof. Benoît Arveiler, geneetikko

Tri Clément Paya, silmälääkäri

sekä

Tri Catherine Duncombe Poulet, silmälääkäri, karsastusasiantuntija

Tri Alain Spielmann, silmälääkäri, silmävärveasiantuntija

ovat osallistuneet tämän esitteen alkuperäisen ranskankielisen version laatimiseen.

Esitteen on suomentanut englanninkielisestä versiosta Leena Mäntynen.

Silmätautien erikoislääkäri Joni Turunen on tarkastanut tekstin.

Suomen albinismiyhdistys ry

Suomen albinismiyhdistys on perustettu 7.12.2013 ja rekisteröity 6.2.2014 Yhdistysrekisteriin (PRH). Yhdistystä oli perustamassa Pirkanmaalla, Akaassa, aktiivinen ryhmä ihmisiä, joilla on albinismi itsellään tai joiden lapsella on albinismi. Vuonna 2019 yhdistyksessä oli yli 100 jäsentä – aikuisia ja lapsia, joilla on albinismi, heidän perheitään sekä lisäksi on muutama kannattajajäsen. Jäsenet ovat eri puolelta Suomea.

Suomen albinismiyhdistys on riippumaton yhdistys, jonka toimintaa pyritetään vapaaehtoisvoimin. Toimintaa rahoitetaan vuosittaisilla jäsenmaksuilla sekä esimerkiksi Näkövammaiset Lapset ry:n tuella. Yhdistyksen varsinaiseksi jäseneksi voi liittyä kuka tahansa, jonka läheisellä tai jolla itsellään on albinismi ja joka hyväksyy yhdistyksen tarkoituksen ja säännöt. Yhdistykseen kuuluminen ei velvoita mihinkään.

Suomen albinismiyhdistys ry:n tarkoituksena on

- koota yhteen henkilöitä, joilla on albinismi sekä heidän läheisiään
- edistää vertaistukea
- jakaa tietoa albinismista.

Tarkoituksensa toteuttamiseksi Suomen albinismiyhdistys ry järjestää jäsenilleen tapaamisia ja voi lisäksi harjoittaa koulutus-, tiedotus-, tutkimus- ja valistustoimintaa.

Albinism Europe

Suomen albinismiyhdistys ry kuuluu potilasjärjestöjen eurooppalaiseen verkostoon, Albinism Europeen.

Siihen kuuluu tällä hetkellä kymmenen järjestöä:

- Tanska - **Dansk Forening For Albinisme** - www.albinisme.dk
- Suomi - **Suomen Albinismiyhdistys ry** - <http://albinismiyhdistys.omasivu.fi>
- Ranska - **Genespoir** - www.genespoir.org
- Saksa - **NOAH Albinismus Selbsthilfegruppe e.V** - www.albinismus.de
- Italia - **Albinit** - www.albinit.org
- Alankomaat - **Oogvereniging Albinisme** - www.oogvereniging.nl/ledengroep/patientengroep-albinisme/
- Norja - **Norsk Forening For Albinisme** - www.albinisme.no
- Espanja - **Alba** - www.albinismo.es
- Turkki - **Albinizm Dernegi** - www.albinizm.org.tr
- Yhdistynyt kuningaskunta ja Irlanti - **The Albinism Fellowship** - www.albinism.org.uk

Järjestö on tähän mennessä sopinut seuraavat neljä Euroopan tason tärkeintä painopistealuetta:

- Kokemusten, parhaiden käytäntöjen ja tiedon jakaminen eurooppalaisten yhdistysten kesken.
- Lääketieteeseen ja koulutukseen liittyvien parhaiden käytäntöjen sekä albinismia koskevien kansainvälisten ohjeiden laatimisen edistäminen.
- Tutkimuksen kannustaminen ja mahdollisuuksien mukaan albinismia tutkivien tutkijoiden tuominen yhteen.
- Yhteiset tiedotuskampanjat ja suhdetoiminta.

Yksi verkoston parhaista saavutuksista on **European Days of Albinism** konferenssin järjestäminen. Tämä albinismiin keskittyvä konferenssi on suunnattu tutkijoille ja lääkäreille sekä potilasjärjestöjen edustajille. Seuraava, viides konferenssi järjestetään Ranskassa keväällä 2020, ja aiemmat järjestettiin Pariisissa (Ranska) lokakuussa 2012, Valenciassa (Espanja) huhtikuussa 2014, Milanossa (Italia) huhtikuussa 2016 ja Hurdalissa (Norja) maaliskuussa 2018. Albinism Europe on järjestänyt myös tapaamisia eurooppalaisille nuorille, joilla on albinismi. ERASMUS+ ohjelma on tukenut tapaamisia taloudellisesti.



Euroopan albinisminuorten kolmas tapaaminen Norjan Hurdalissa 7.-11. maaliskuuta 2018

Järjestö perusti tammikuussa 2017 tieteellisen neuvottelukunnan, johon kuuluvat seuraavat kansainväliset albinismiasiantuntijat:

- **Benoît Arweiler** (Bordeaux, Ranska)
- **Lluís Montoliu** (Madrid, Espanja)
- **Brian Brooks** (Bethesda, Yhdysvallat)
- **Maria van Genderen** (Zeist, Alankomaat)
- **Irene Gottlob** (Leicester, Yhdistynyt kuningaskunta)
- **Karen Grønskov** (Kööpenhamina, Tanska)
- **Michael Hoffmann** (Magdeburg, Saksa)
- **Barbara Käsmann-Kellner** (Hampuri, Saksa)
- **Alessandra Del Longo** (Milano, Italia)
- **Michael Marks** (Philadelphia, Yhdysvallat)
- **Fanny Morice-Picard** (Bordeaux, Ranska)
- **Vittoria Schiaffino** (Milano, Italia)
- **Maria José Trujillo** (Madrid, Espanja)

Johdanto

Albinismi on periytyvä ominaisuus, jonka ihmiset perivät vanhemmiltaan ja heidän lapsensa voivat periä sen.

Albinismin tärkeimmät ominaisuudet ovat **näköjärjestelmän ongelmat**: verkkokalvon hypopigmentaatio⁽¹⁾, värikalvon läpikuultavuus⁽²⁾, fovean alikehittyneisyys tai puuttuminen⁽³⁾ ja näköhermojen poikkeava risteytyminen. Nämä puutteet aiheuttavat näöntarkkuuden heikkenemistä (amblyopia⁽⁴⁾), silmävärvettä⁽⁵⁾, valonarkuutta (fotofobia⁽⁶⁾) ja mahdollisesti karsastusta⁽⁷⁾.

Jos oireet liittyvät vain näköön, puhutaan okulaarisesta albinismista. Jos myös ihossa ja hiuksissa on pigmenttiä hyvin vähän (hypopigmentaatio), kyseessä on okulokutaaninen albinismi. Pigmentin määrä vaihtelee eri ihmisten kesken. Albinismiin voi harvoin liittyä myös muita oireita, kuten verisolujen, keuhkojen ja suoliston poikkeavuuksia.

Albinismia esiintyy Euroopassa noin yhdellä ihmisellä 17 000:stä.

Se johtuu pigmentin (melaniini) tuotannon häiriöstä.

Albinismin muodot

Albinismia on olemassa useita eri tyyppiä, jotka voidaan luokitella ilmiasun (eli henkilöissä havaittavien erojen) tai genotyypin (eli vaikuttavan geenin) mukaan. Lääketieteessä pyritään määrittämään ja ymmärtämään genotyypin ja ilmiasun välistä suhdetta,



Antoine, 32 v., OCA1, näöntarkkuus 0,3



Maëlle, 24 v., HPS1, näöntarkkuus 0,3

Valokuva: Silvia Amodio

mutta sitä ei vielä täysin ymmärretä. Genotyypin ja ilmiasun välisiä vastaavuussuhteita onkin hyvin vaikea ymmärtää. Saman geenin muutokset voivat johtaa hyvin erilaisiin ilmiasuihin. Vastaavasti eri geenien mutaatiot voivat toisinaan tuottaa samankaltaisia ilmiasuja.

Eri ilmiasut

Okulokutaaninen albinismi

Okulokutaaninen albinismi tarkoittaa albinismin muotoa, jossa näköaistin ongelmien lisäksi ihon ja hiusten pigmenttiä (melaniinia) on vain vähän tai ei juuri lainkaan. Pigmentin puutos aiheuttaa ihmiselle, jolla on albinismi, erityisen, yleisesti tunnetun ulkonäön.

Okulaarinen albinismi

Okulaarinen albinismi tarkoittaa albinismin muotoa, jossa **potilaan geenivirhe aiheuttaa vain näköaistin ongelmia**. Ihon ja hiusten pigmentti on normaali, vaikka joissakin tapauksissa potilaan pigmentaatio on hieman vaaleampi kuin perheen muilla jäsenillä. Okulaarisen albinismin erityisluonteessa potilaan värikalvon ja verkkokalvon pigmentaatio on normaali, mutta hänellä on muita albinismin silmiin liittyviä ominaisuuksia. Tätä albinismin muotoa sanotaan **FHONDA-oireyhtymäksi** (Foveal Hypoplasia Optic Nerve decussation Defects and Anterior segment dysgenesis).



Léo, 6 v., OA1, näöntarkkuus 0,125

Oireyhtymiin liittyvä albinismi

Henkilöillä, joilla on jokin näistä harvinaisista albinismin muodoista, on yleensä albinismiin liittyviä silmien ongelmia. Heidän ilmiänsä voi olla joko vain okulaarinen tai myös kutaaninen. Näillä ihmisillä on myös muita lääketieteellisiä ongelmia, jotka vaikuttavat muihin elimiin, kuten suolistoon, keuhkoihin, verihitaleisiin tai immuunijärjestelmään.

Oireyhtymiin liittyvästä albinismista erotetaan kaksi eri muotoa: Hermansky-Pudlakin oireyhtymä (HPS) ja Chédiak–Higashin tauti (CHS).

Hermansky-Pudlakin oireyhtymä

Tässä oireyhtymässä albinismiin liittyy verihitaleiden toimintahäiriöstä johtuvia **verenvuotosairauksia**. Niiden vuoksi veri hyytyy normaalia hitaammin. Vamman aiheuttama verenvuoto jatkuu pidempään ja verenvuotoja tulee yleisesti ottaen helpommin (esim. nenä- tai ienverenvuoto). Jo pienetkin kolhut aiheuttavat mustelmia. Lisäksi leikkauksien aikana tai synnytyksessä voi esiintyä verenvuodon vuoksi vakavia komplikaatioita.

Veren hyytymistä estävien lääkkeiden, kuten aspiriinin ja tulehduskipulääkkeiden käyttöä on vältettävä viimeiseen asti. Joissakin tapauksissa voi esiintyä **kroonista suolistotulehdusta** (koliitti) tai **keuhkofibroosia**. Hyvin harvoin voi esiintyä munuaisten vajaatoimintaa tai kardiomyopatiaa. Myös valkosolujen määrä voi vähentyä (neutropenia), jolloin infektioriski kasvaa.



Daniel, 64 v., HPS5, näöntarkkuus 0,1

Valokuva: Silvia Amodio

Chédiak–Higashin tauti

Chédiak–Higashin tauti on erittäin harvinainen (noin yksi tapaus miljoonaa syntynyttä lasta kohden). Potilailla on HPS-potilaiden tapaan jokin albinismin muoto ja verihytaleiden hyyytymishäiriö. Näiden oireiden lisäksi esiintyy neurologisia häiriöitä ja vaikeita immuunipuutoksia. Potilailla on sen vuoksi **toistuvia infektioita**. Ainoa tällä hetkellä tunnettu hoito on luuydinsiirto, joka tulisi tehdä hyvin nuorena.



”En koe, että olisin albinismin takia vammainen. Rajoitukset ovat johtuneet muista asioista. Ihmiset eivät esimerkiksi ottaneet minua tosissaan, kun perustin ravintolan, koska olin niin nuori.”
Guillaume, pääkokki

Valokuva: Anna Delachauve

Albinismin perinnölliset syyt

Vanhemmilta perityt geenit määräävät ihmisten fyysiset ominaisuudet. Geenit sijaitsevat kromosomeissa. Ihmisen jokaisessa solussa on 22 paria vastinkromosomeja⁽⁸⁾ (autosomeja⁽⁹⁾) ja yksi pari sukukromosomeja. Sukukromosomi voi olla X tai Y. Naisilla on kaksi X-kromosomia ja miehillä yksi X- ja yksi Y-kromosomi. X- ja Y-kromosomien sisältämiä geenejä lukuun ottamatta jokaisessa solussa on jokaisesta geenistä kaksi kopiota (alleelia⁽¹⁰⁾). Niistä toinen tulee isältä ja toinen äidiltä. Alleelit voivat olla vallitsevia⁽¹¹⁾ tai peittyviä⁽¹²⁾.

Geenien moninaisuus

Vuonna 2017 tunnettiin 19 geeniä, jotka voivat aiheuttaa albinismin eri tyyppinä (ks. taulukko). Useimmat niistä on löydetty vasta viime vuosina, ja on syytä olettaa, että geenejä löytyy vielä lisää.

Ensimmäisenä löydettiin TYR-geeni. Se aiheuttaa Ranskassa useimmat albinismitapaukset. TYR-geenin mutaation sanotaan aiheuttavan tyyppi 1 okulokutaanisen albinismin (OCA1), sillä potilaiden ilmiäsu on yleensä okulokutaaninen. TYR-geenin virhe voi kuitenkin aiheuttaa myös pelkästään okulokutaanisen albinismin. Tämä ei päde pelkästään TYR-geeneihin. Myös OCA2, TYRP1, SLC45A2, SLC24A5 ja C10orf11, joihin liittyvät albinismin tyyppit OCA1–7, käyttäytyvät vastaavalla tavalla. Toisin sanoen hypopigmentaation aste voi kaikilla näillä geeneillä vaihdella ihon ja hiusten melaniinin täydellisestä puuttumisesta melko normaaliin pigmentaatioon.

Albinismin liitetystä 19:stä tunnetusta geenistä 11 aiheuttaa virheellisenä albinismin oireyhtymiin liittyvän muodon. Tällä hetkellä pystytään tunnistamaan kymmenen HPS-tyyppiä ja yksi CHS-tyyppi. Mutaatioiden mukaan vaihdellen henkilö, jolla on albinismin syndromaattinen muoto, voi saada diagnoosiksi okulokutaanisen albinismin tai okulokutaanisen albinismin.

GRP143-geeni on 19:stä muodosta ainoa, joka sijaitsee sukukromosomissa (X-kromosomissa). Se aiheuttaa pelkästään **okulaarista albinismia**. Jotkut lääkärit sanovat tätä muotoa **X-kromosomaaliseksi**. Tätä albinismin muotoa esiintyy harvinaisia poikkeuksia lukuun ottamatta vain pojilla.

SLC38A8-geeni poikkeaa muista albinismigeeneistä, koska sen mutaatio ei aiheuta silmien tai ihon pigmentin vähenemistä. Henkilöillä, joilla on tämän geenin virhe, on siis okulokutaanisen albinismin ominaisuudet, mutta normaali pigmentaatio. Tätä muotoa sanotaan **FHONDA-oireyhtymäksi**.

Kun potilaalla on jokin albinismin muoto, pelkkä kliininen tutkimus (ilmiäsun tarkastelu) ei riitä aiheuttajageenin tunnistamiseen. Kyseessä oleva albinismin muoto voidaan selvittää varmuudella ainoastaan geenitestin avulla. Geenitestin avulla voidaan etenkin erottaa albinismin klassiset muodot syndromaattisista muodoista, joiden hoito vaatii erityistä huomiota. Siitä on paljon hyötyä myös lievissä muodoissa, joissa kliinisten tulosten perusteella voi jäädä epäselväksi, kuinka paljon albinismi vaikuttaa potilaaseen.

Geeni	Muoto	Albinismin tyyppi
TYR	OCA1	Okulokutaaninen albinismi, tyyppi 1
OCA2	OCA2	Okulokutaaninen albinismi, tyyppi 2
TYRP1	OCA3	Okulokutaaninen albinismi, tyyppi 3
SLC45A2	OCA4	Okulokutaaninen albinismi, tyyppi 4
-	OCA5	Okulokutaaninen albinismi, tyyppi 5
SLC24A5	OCA6	Okulokutaaninen albinismi, tyyppi 6
C10orf11	OCA7	Okulokutaaninen albinismi, tyyppi 7
GPR143	OA1	Okulaarinen albinismi, tyyppi 1
SLC38A8	FHONDA	FHONDA-oireyhtymä
LYST	CHS1	Chédiak–Higashin tauti, tyyppi 1
HPS1	HPS1	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 1
AP3B1	HPS2	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 2
HPS3	HPS3	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 3
HPS4	HPS4	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 4
HPS5	HPS5	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 5
HPS6	HPS6	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 6
DTNBP1	HPS7	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 7
BLOC1S3	HPS8	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 8
BLOC1S6	HPS9	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 9
AP3D1	HPS10	Hermansky-Pudlakin oireyhtymä, tyyppi 10

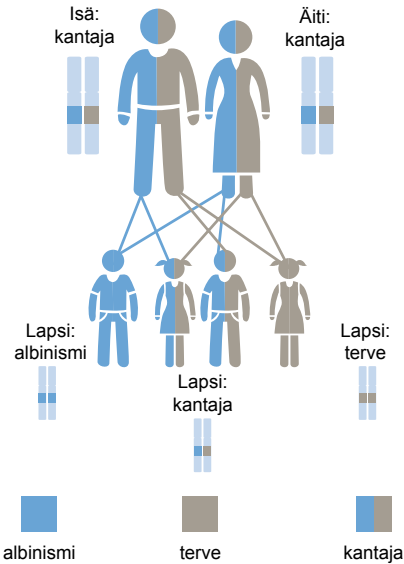
Vuonna 2017 tiedossa olleet, albinismin eri tyyppinä aiheuttavat geenit

Tunnetut peiytymisen muodot albinismissa

Peiytymismuotoja on kaksi: autosomien kautta peiytvästi peiytyvä albinismi ja X-kromosomin kautta peiytyvä albinismi. Kaikki tunnetut geenit peiytyvät autosomien⁽¹³⁾ kautta peiytvästi lukuun ottamatta GRP143-geeniä, joka sijaitsee X-kromosomissa.

Autosomaalinen peiytvä peiytyminen

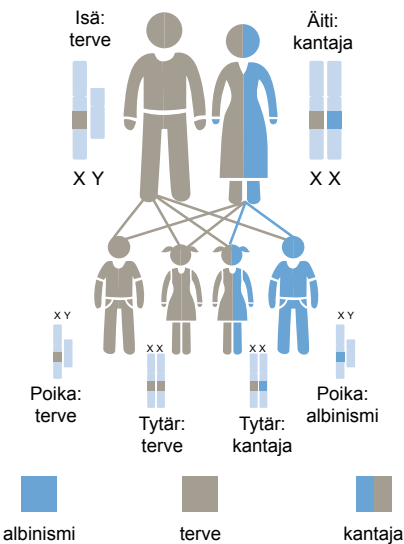
Tässä tapauksessa henkilöllä, jolla on albinismi, on kaksi saman geenin viallista muotoa (alleelia). Molemmat vanhemmat, joilla ei itsellään ole albinismia, ovat viallisen (peiytvän) ja vallitsevan toimivan alleelin kantajia. Tilastollisesti jokaisen lapsen kohdalla on 25 prosentin todennäköisyys, että lapsi saa vialliset alleelit molemmilta vanhemmilta ja hänellä on albinismi. Tämä on yleisin peiytymisen muoto albinismissa. Kahden viallisen alleelin peiytymisen todennäköisyys kasvaa, jos vanhemmat ovat verisukulaisia keskenään (konsangviniteetti).



Peiytvä peiytyminen autosomien kautta ▶

X-kromosomaalinen peiytyminen

Tässä tapauksessa albinismigeenin ainoa muuttunut alleeli peiytyy terveeltä kantajanaiselta kullekin lapselle 50 prosentin todennäköisyydellä. Muuttunut geeni aiheuttaa miespuolisille kantajilleen okulaarisen albinismin, ja mies peiyttää tämän geenin kaikille tyttärilleen. Hänen tyttärillään on albinismi vain siinä tapauksessa, että myös lasten äidillä on sama geeni, mikä on erittäin harvinaista. Tämä tilanne voi tulla vastaan etenkin silloin, jos vanhemmat ovat sukulaisia keskenään.



Peiytvä X-kromosomaalinen peiytyminen, kantajanainen ▶

Albinismi ja näkö

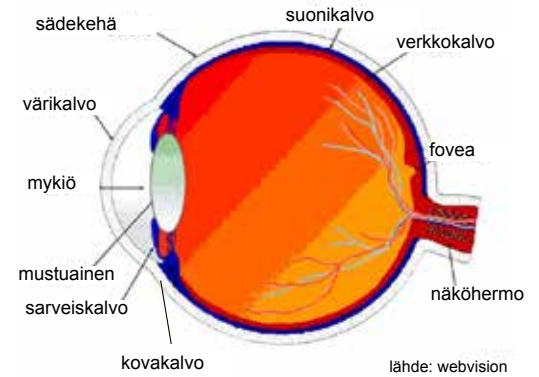
Lauhkeilla alueilla korostuvat albinismin näkökykyyn liittyvät vaikutukset.

Normaali näkö

Valo menee silmään mustuaisen, värikalvon (iiriksen) keskellä olevan aukon kautta. Värikalvo säätelee silmään menevän valon määrää supistamalla tai laajentamalla.

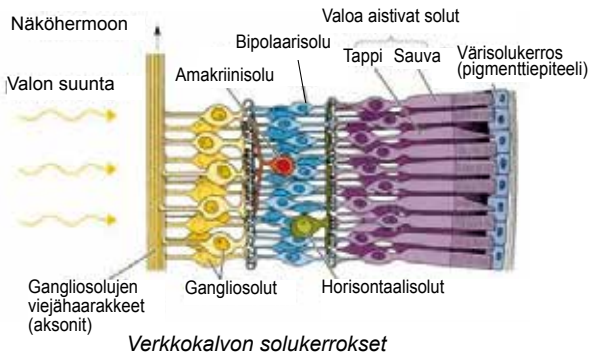
Näköaistimus alkaa silmän takaosan verkkokalvolla, jolle kuva muodostuu.

Verkkokalvossa on useita kerroksia. Hermosäiekerros ja verkkalvosäiekerros ovat läpinäkyviä. Aistinsolukerros ottaa vastaan valon. Melaniinia on normaalisti verkkokalvon pigmenttiepiteelissä (kuva 1). Suonikalvossa on verisuonia, ja kovakalvo on silmänunan päällä oleva valkoinen kerros.

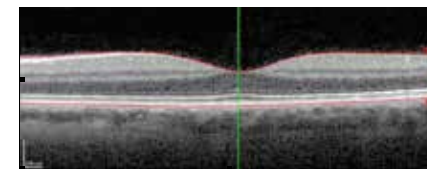


Silmän poikkileikkaus

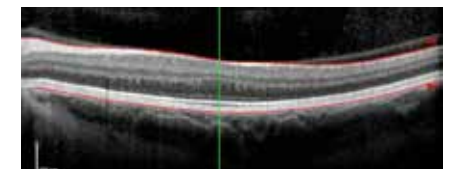
Kaikki verkkokalvolle tuleva näköinformaatio siirtyy näköhermon kautta aivojen näköhavaintoalueelle. Makula⁽¹⁴⁾ sijaitsee verkkokalvon keskellä pupillin kohdalla. Sen keskellä on hieman kovera alue, jonka halkaisija on noin 2 mm – fovea eli verkkokalvon keskikuoppa, tarkan näön alue. Valoa aistivia soluja on tällä alueella enemmän kuin missään muualla. Verkkokalvon näöntarkkuus on suurin tällä alueella (1,0). Verkkokalvon muilla alueilla ei näe tarkasti. Niiden näöntarkkuus on hyvin paljon heikompi, mutta reuna-alueiden näkökyvystä on hyötyä tilan ja liikkeen hahmottamisessa.



Verkkokalvon solukerrokset



Valokerroskuva (OCT) normaalin verkkokalvon poikkileikkauksesta



Valokerroskuva (OCT) verkkokalvon poikkileikkauksesta henkilöllä, jolla on albinismi

Kuvat: Tri Catherine Duncombe Poulet

Näkökyky ihmisillä, joilla on albinismi

Jos ihmisellä on albinismi, hänen värikalvonsa on enemmän tai vähemmän läpikuultava, ja verkkokalvon makulan keskikuoppa puuttuu kokonaan tai osittain, mitä sanotaan fovean hypoplasiaksi⁽¹⁵⁾.

Valonarkuus johtuu pääasiassa pigmentin puuttumisesta värikalvosta ja verkkokalvon värisolukerroksesta (pigment-tiepiteelistä). Heikko näöntarkkuus johtuu fovean puuttumisesta. Jos henkilöllä on albinismi ja hänen tarkan näön aluettaan verrataan kameran valotunnistimeen, foveassa on tavallaan paljon vähemmän kuvapistettä kuin normaalissa foveassa.

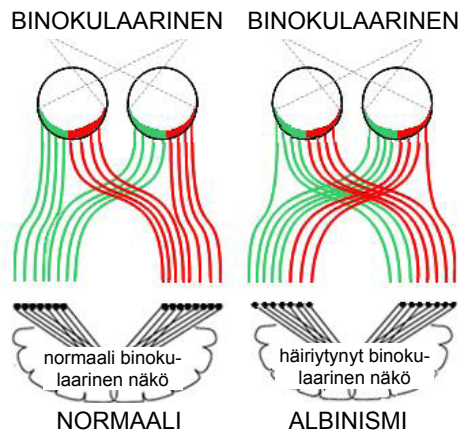
Ihmisillä, joilla on albinismi, silmien ja aivojen väliset näköhermot eivät risteidy normaalisti.

Silmän ja näköhermojen poikkeamat estävät näkökyvyn kehittymistä normaalisti henkilöllä, jolla on albinismi. Näiden poikkeamien ajatellaan aiheuttavan jo ensimmäisten elinkuukausien aikana ilmaantuvan **synnyntäisen silmävärveen**.

Verkkokalvon heikko näöntarkkuus rajoittaa näkökyvyn kehittymistä ja voi aiheuttaa sisään- tai uloskarsastusta.

Näiden ongelmien lisäksi usein esiintyy voimakasta hajataittoa⁽¹⁶⁾ (johtuu yleensä sarveiskalvon kaarevuuden poikkeamista), kaukotaittoa⁽¹⁷⁾ (kaukonäköisyyttä) tai likitaittoa⁽¹⁸⁾ (likinäköisyyttä).

Näkövamma voi olla vaikea (näöntarkkuus alle 0,1), mutta yleisemmin se on keskivaikea (näöntarkkuus vähintään 0,2). Värinäkö on yleensä normaali.



Silmien ja aivojen näköalueiden väliset suhteet normaalisti ja albinismissä

Albinismin ilmeneminen ulkonäössä

Henkilöllä, jolla on okulokutaaninen albinismi, on yleensä tunnusomainen ulkonäkö, jolle on tyypillistä ihon, hiusten ja karvoituksen pigmentin vähäisyys tai puuttuminen kokonaan.

Tämä ilmiö on erityisen hätkähdyttävä populaatioissa, joissa pigmenttiä on luontaisesti paljon (afrikkalais- tai aasialaisperäiset ihmiset). Albinismidiagnoosi perustuukin silloin yleisimmin juuri tähän ominaisuuteen.

Hypopigmentaation aste voi vaihdella paljon muuntuneen geenin ja tapahtuneiden muutosten tyyppin mukaan.



Bénédicte, 71 v., näöntarkkuus 0,05

Alexiane, 14 v., näöntarkkuus 0,2

Kaksi henkilöä, joilla molemmilla on OCA1, mutta hyvin erilainen ulkonäkö

Ihmiset, joilla on albinismi, kiinnittävät yleensä fyysisen ulkonäkönsä vuoksi huomiota ja joutuvat yleisön tuijotuksen ja arvostelun kohteeksi, mutta heidän ratkaisevan tärkeä näkövammansa jää usein kokonaan huomiotta.

Silmävärve ja karsastus voivat näkökyvyn kohdistuvien vaikutustensa lisäksi olla esteettisesti hankalia ja vaikeuttaa sosiaalista kanssakäymistä. Ihmiset voivat karsastuksen ja silmävärveen vuoksi kokea olonsa hankalaksi yrittäessään katsoa silmiin henkilöä, jolla on albinismi. Tämä voi vaikeuttaa vuorovaikutusta, sillä ihmiset, joilla on albinismi, ovat usein tietoisia muiden ihmisten vaivautuneisuudesta.



Christina, 5 v., OCA 2, näöntarkkuus 0,2

Lääketieteellinen hoito

Diagnoosi

Kliininen diagnoosi

Albinismi voidaan diagnosoida heti syntymän jälkeen, jos kliiniset oireet (ihon ja hiusten hypopigmentaatio) ovat ilmeiset. Monissa tapauksissa kuitenkin silmien, ihon, hiusten ja karvoituksen hypopigmentaatio ei ole riittävän selkeää albinismidiagnoosin asettamiseksi. Silmälääkärin konsultaatiota suositellaan silloin muutaman kuukauden iässä silmävärveen ilmaannuttua.

Aluksi tehtäviin yksinkertaisimpiin tutkimuksiin kuuluu silmän tutkiminen **rako-valomikroskoopilla** ja erityisesti silmänpohjan tutkimus (silmentähystyksellä tai **silmäpohjakuvauksella**). Diagnoosin ja etenkin makulan hypoplasian varmistamiseksi voi olla tarpeen tehdä valokerroskuvaus (**OCT**). Lisäksi voidaan määrätä muita tutkimuksia, kuten **elektroretinogrammi** (ERG) tai **visuaalinen herätevastetutkimus** (VEP). VEP-tutkimus on joskus vaikea tehdä hyvin pienelle lapselle.



Baptiste, 12 v., OCA4, näöntarkkuus 0,2

Monet lääkärit teettävätkin sen vuoksi MRI-kuvauksen (magneettiresonanssikuvaus). Se ei kuitenkaan albinismin tapauksessa anna mitään lisätietoa. Tällä tutkimuksella ei ole merkitystä, jos albinismin tunnuspiirteet on jo todettu muilla tavoin. MRI-tutkimuksen tekeminen vauvalle edellyttää lisäksi vauvan nukuttamista.

Geenitestiin perustuva diagnoosi

Geenitestiin perustuva diagnoosi on tärkeä. Sen avulla voidaan vahvistaa, selventää ja viimeistellä kliininen diagnoosi. Sen avulla pystytään myös erottamaan selvästi toisistaan albinismin klassiset ja syndromaattiset muodot, mikä on tarpeen parhaan mahdollisen hoidon varmistamiseksi. Geenitesti on myös erityisen hyödyllinen albinismin lievissä muodoissa, joissa kliinisten tutkimusten tulokset eivät ehkä vahvista diagnoosia.

Perheet voivat saada perinnöllisyysneuvontaa vain, kun albinismi on todettu geenitestillä, ja lasten hankkimista harkitsevat pariskunnat saavat käyttöönsä täsmällisiä tietoja.

Tutkimuksesta saadaan tietoa mahdollisista tulevista hoitokeinoista. Kunkin potilaan yksilöllinen hoito perustuu albinismin aiheuttavan geenin ja mutaatioiden tuntemiseen. Vain geenitesti antaa potilaille oikeat tiedot. Lisäksi lääkäri voi sen avulla tarjota potilaita tutkittaviksi kliinisiin tutkimuksiin.

Lisäksi on syytä muistaa, että geenitesti on potilaan etuoikeus ja kuuluu julkiseen terveydenhuoltoon.

*“Haluan sanoa nuorille vanhemmille tämän:
älkää huolehtiko, pikkuiset yllättävät teidät...
Mutta tehkää kaikkenne heidän eteensä.”
Jean-Marie, farmaseutti, eläkkeellä*



Albinismipäivät eurooppalaisissa sairaaloissa

Koska albinismiin liittyy eri ihmisillä hyvin monenlaisia genotyyppiin⁽¹⁹⁾ ja ilmiasuun⁽²⁰⁾ liittyviä piirteitä, jokaiselle potilaalle on suositeltavaa **tehdä monitieteellinen tutkimus**. Sen avulla voidaan etenkin määrittää fenotyyppi tarkasti kliinisesti. Lisäksi voidaan määrittää genotyyppin ja fenotyyppin välisiä vastaavuussuhteita, mikä on hyvin tärkeää albinismin yleisen tuntemuksen kannalta.

Useissa eurooppalaisissa sairaaloissa onkin viime vuosikymmeninä otettu käyttöön Albinismipäivä-ohjelma. Tässä monitieteellisessä tutkimuksessa tehdään **dermatologin, genetiikan ja silmälääkärin arviot yhden päivän kuluessa**. Albinismipäivän sairaalaohjelmat ovat tällä hetkellä Euroopassa käytössä seuraavissa sairaaloissa:

- **Ranska: CHU de Bordeaux**

http://www.genespoir.org/documents/A04_Albinisme/Doc-Bordeaux.pdf

Secrétariat des Consultations de Dermatologie

Puhelin: +33 5 56 79 56 22

Sähköposti: christine.dambon@chu-bordeaux.fr

- **Ranska: Hôpital Necker-Enfants Malades à Paris**

Secrétariat de la consultation

Puhelin: +33 1 44 49 46 62 tai +33 1 44 49 43 37

- **Italia: Milan Niguarda Ca'Granda Hospital**

A.O. Ospedale Niguarda Ca' Granda – Milano Oculistica pediatrica:

Puhelin: +39 02 6444 3297

Silmävärveen ja karsastuksen leikkaushoito

Silmävärve heikentää näöntarkkuutta ja tekee näkemisestä hankalaa. Henkilöt, joilla on silmävärvettä, pitävät päättään usein epänormaalissa ja monesti epämukavassa kallistuneessa asennossa nähdäkseen paremmin. Tässä ns. nollapisteasennossa silmävärvettä esiintyy vähiten ja joskus se pysähtyy lähes kokonaan. Jos henkilöllä on synnyynnäinen silmävärve⁽²¹⁾, on syytä huomata, ettei hänen näkemänsä kuva liiku, ellei kyseessä ole harvinainen oskillopsia⁽²²⁾. Silmävärve voi esiintyä yksikseen tai yhdessä karsastuksen kanssa ja vaikeuttaa sosiaalista vuorovaikutusta.

Silmävärvettä voidaan hoitaa leikkauksella mahdollisen karsastusleikkauksen yhteydessä. Leikkaus vähentää väsymistä ja katsomisesta aiheutuvaa epämukavuuden tunnetta, vaikka näöntarkkuuden paranemisesta ei ole takeita. Verkkokalvon puutteellisuudet rajoittavat kuitenkin aina visuksen mahdollista paranemista. Leikkaus voi myös parantaa sosiaalisia suhteita vähentämällä keskustelukumppanien vaivautuneisuutta. Myös ongelmaan liittyvä niskakipu loppuu.

Näkökyvyn tuleva kehitys on sitä parempi, mitä pienemmälle lapselle leikkaus tehdään, jolloin näöntarkkuus voi aikuisena olla parempi kuin ilman leikkausta.

Leikkaus voidaan tehdä jo kaksi-kolmevuotiaalle lapselle, mutta myös aikuisia voidaan leikata. Absoluuttisia sääntöjä ei ole, vaan jokainen tapaus harkitaan erikseen.

Elämä albinismin kanssa

Ihon suojaaminen

Kehon luonnollinen pigmentti suojaa ihmisiä auringonvalon haitallisilta vaikutuksilta. Ihmiset, joilla on albinismi, ovat pigmentin puuttumisen vuoksi hyvin herkkiä auringolle.

Melaniinipigmenttiä muodostuu melanosyyttien tuottamissa melanosomeissa. Melanosyyttejä on ihossa, hiuksissa, verkkokalvon värikerroksessa, värikalvossa ja jopa sisäkorvassa.

Jos iholla ei ole tätä luonnollista suojaa aurinkoa vastaan, okulokutaanisen albinismin merkittävimpiä komplikaatioita ovat aurinkokeratoosi⁽²³⁾ ja karsinooma⁽²⁴⁾ (tyvisolusyöpä⁽²⁵⁾ tai okasolusyöpä eli epidermoidikarsinooma⁽²⁶⁾) ihon auringolle altistuneilla alueilla. Potilailla, joilla on albinismi, on todettu ihomelanoomia, mutta ne eivät vaikuta olevan yleisempiä kuin väestössä keskimäärin. Ihon suojaaminen auringonvalolta hyvin pienestä alkaen voi estää iholeesioiden muodostumista. Tärkein suojautumiskeino on vaatetus. Pitkähihaisten paitojen ja pitkien housujen, joiden kangas on riittävän peittävää, käyttö UV-säteilyltä suojautumiseen on erittäin suositeltavaa. Saatavana on myös erityisiä UV-suojavaatteita, joiden suoja vastaa suojakerrointa 50+. Lisäksi suositellaan leveälieristä hattua. Ihon auringolle altistuvat alueet (kasvot, kädet jne.) on lisäksi suojeltava UVA- ja UVB-suojan tarjoavilla aurinkorasvoilla, joilla on korkea suojakerroin. Suositeltuja käyttömääriä ja levitystiheyksiä on noudatettava. Teini-ikäisten nuorten on opeteltava huolehtimaan näistä varotoimista itse, ja

vuosittainen lääkärintarkastus ihon syövän esiasteiden ja syöpämuutosten varalta on suositeltavaa. Ihosyövän riski ei poikkea väestön keskimääräisestä riskistä, jos näitä varotoimia noudatetaan.

Näkövammaisen apuvälineet

Muiden näkövammaisille tarkoitettujen apuvälineiden lisäksi on otettava huomioon tarpeet, jotka johtuvat silmän taittovirheestä (kaukonäköisyys, likinäköisyys, hajataittoaisuus). Ne on korjattava mahdollisimman pienestä pitäen silmälasilla tai kovilla piilolinseillä, jotka suodattavat UV-valoa.

Kovilla piilolinseillä voidaan saavuttaa ihanteellinen optinen korjaus ja erinomainen hajataitton korjaus. Ne vähentävät usein myös silmävärvettä, mikä osaltaan parantaa keskeistä näöntarkkuutta. Näöntarkkuutta voidaan korjata kovien piilolinssien jatkuvalla käytöllä hyvin pienillä lapsilla (jopa alle puolivuotiailla). Tämä antaa mahdollisuuden parantaa näköjärjestelmän kehitystä, sillä sen kehitys jatkuu ensimmäisten elinvuosien ajan. Optisen korjauksen on oltava mahdollisimman suuri, jotta vauvan tai lapsen näkökyky pystyy kehittymään mahdollisimman hyvin. Päähineiden, aurinkolasien tai värjättyjen piilolinssien käytöllä voidaan helpottaa valonarkuutta ja suojata verkkokalvoa. Polarisoidut lasit ovat suositeltavia. Nämä varotoimet voivat vähentää näköjärjestelmän häiriöiden toiminnallisia vaikutuksia ja parantaa näkökykyä huomattavasti.

Silmävärveestä, karsastuksesta, fovean hypoplasiasta ja näköhermojen poikkeavasta risteämisestä johtuvia näköongelmia ei kuitenkaan voida korjata silmälasilla tai piilolinseillä.

Näkövammaisen apuvälineillä (suurennuslasi, digitaalinen suurennuslasi ja luku-TV) voidaan parantaa lähinäköä etenkin koulussa ja töissä.

Teini-ikäiset haluavat usein olla samanlaisia kuin muut ja kieltäytyvät käyttämästä helposti havaittavia apuvälineitä. Silloin voidaan käyttää huomaamattomia, tehokkaita apuvälineitä, kuten taskuun sopivaa, valaisevaa suurennuslasia lähinäköön tueksi ja monokiikaria kauas katseluun.

Sopeutuminen kouluun

Henkilön lähipiirin kouluttaminen on ratkaisevan tärkeää. Siihen kuuluu lapsen näkövammaa koskevien tietojen antaminen hänen opetuksestaan vastaaville henkilöille. Näin opettaja pystyy parantamaan lapsen päivittäistä koulunkäyntiä ja sopeutumista yksinkertaisten toimenpiteiden avulla. Lapsen täytyy istua luokan etuosassa. Painetut materiaalit on mukautettava (kontrasti, koko). Suomessa Valteri Onerva tarjoaa tukipalveluja myös näkövammaisen lapsen koululle.

Lapsella on myös oikeus saada enemmän aikaa tehtävien tekemiseen, käyttää suurennettuja oppimateriaaleja ja saada lisäaikaa kokeiden tekemiseen, myös esim. ylioppilaskokeisiin. Kohotason tai pöydän käyttö voi helpottaa päivittäistä koulutyötä.

Näkövammaisten liitto ry (NKL) on Suomen näkövammaisyhdistysten kattojärjestö, joka edistää sokeiden ja heikkonäköisten ihmisten oikeuksien toteutumista, tuottaa erityispalveluja ja toimii näkemisen asiantuntijana Suomessa. www.nkl.fi

Tukenasi

- Keskussairaaloiden kuntoutusohjaajat ja sosiaalityöntekijät
<https://www.nkl.fi/fi/etusivu/nakeminen/julkaisu/palveluopas/kuntoutusohjaajat-sostyontekijat>
- Perustietoa sosiaaliturvasta – NKL:n palveluopas
<https://www.nkl.fi/fi/etusivu/nakeminen/julkaisu/palveluopas>
- Kuntoutus, <https://nkl.fi/fi/etusivu/kuntoutus>

Oppilaitoksia

- Oppimis- ja ohjauskeskus Valteri, www.valteri.fi
- Keskuspuiston Ammattiopisto, www.keskuspuisto.fi

Vertaistukea perheille

- Näkövammaisten lasten vanhempainyhdistys Näkövammaiset lapset ry, www.silmatera.fi
- Silmäterä-lehti lapsille, nuorille ja vanhemmille, www.silmatera.fi/silmatera-lehti
- Airut-lehti aikuisille, www.airutlehti.fi
- Paikalliset näkövammaisyhdistykset, www.nkl.fi/fi/etusivu/yhteys/alueyhd

Loma- ja vapaa- ajan toimintaa perheille

- Sokeain lasten tuki ry, www.sokeainlastentuki.fi
- Hyvinvointilomat, www.hyvinvointilomat.fi
- Suomen Vammaisurheilu ja -liikunta VAA on valtakunnallinen urheilu- ja liikuntajärjestö liikunta-, näkö- ja kehitysvammaisille sekä elinsiirron saaneille ja dialyysissä oleville henkilöille. <https://www.vammaisurheilu.fi/>

Tietopankki

- Papunetissa on tietoa näkömonivammaisen lapsen vuorovaikutuksen ja kommunikoinnin tukemisesta: www.papunet.fi
- Näkemisestä, näön arvioinnista ja harjaannuttamisesta, Lea Hyvärisen kotisivut: www.lea-test.fi
 - Lapsen toiminnallisen näönkäytön tukeminen: <https://www.nkl.fi/fi/etusivu/kuntoutus/lapset/tietoa>
 - Näkövammaiskortti : <https://www.nkl.fi/fi/etusivu/nakeminen/julkaisu/palveluopas/14-nakovammaiskortti>
 - EU:n vammaiskortti : www.kela.fi/vammaiskortti



“Judossa unohdan näkövammaan kokonaan”
Solène, palkintosijoilla Ranskan parajudossa vuosina 2010, 2012 ja 2013

Sanasto

- (1) **Hypopigmentaatio:** heikko väri tai värinpuutos, joka johtuu pigmentoivan melaniinin puutteesta ihosta, silmissä ja hiuksissa
- (2) **Transilluminaatio:** tutkimus, jossa asetetaan valonlähde suoraan silmän eteen ja tarkastellaan valon kuultamista värikalvon läpi
- (3) **Fovea:** makulan keskikohta, jossa näkö on tarkin
- (4) **Amblyopia:** toiminnallinen heikkonäköisyys; näöntarkkuuden merkittävä toiminnallinen heikkeneminen
- (5) **Silmävärve:** nystagmus; silmien nopeasti toistuva edestakainen nykivä tahaton liike, pääosin vaakasuuntainen
- (6) **Valonarkuus:** fotofobia; silmään tulevan valon aiheuttama epämielinen tunne silmissä
- (7) **Karsastus:** strabismus; näköakselien vika, joka aiheuttaa kykenemättömyyden tähdätä molemmilla silmillä samaan kohteeseen. Karsastava silmä katsoo yleisemmin sisäänpäin tai ulospäin. Lapsella karsastus estää yleensä stereonäön (kolmiulotteisen näön) normaalin kehittymisen. Karsastuksen syy on selvitettävä, jotta sitä voidaan tarvittaessa yrittää korjata.
- (8) **Vastinkromosomit:** muodoltaan ja kooltaan samanlaiset kromosomit, joiden geenisisältö on sama
- (9) **Autosomit:** kromosomit, jotka eivät vaikuta sukupuolen määräytymiseen
- (10) **Alleeli:** geenin versio. Yhdellä geenillä on useita mahdollisia alleeleja. Jotkin alleelit ovat toimivia, toiset taas viallisia.
- (11) **Vallitseva alleeli:** dominoiva alleeli. Dominoivan alleelin ominaisuus tulee näkyviin jo silloin, kun dominoivia alleeleja on vain yksi. Peittyvän alleelin vastakohta.
- (12) **Peittyvä alleeli:** resessiivinen alleeli. Autosomeissa peittyvän alleelin täytyy periä molemmilta vanhemmilta, jotta ominaisuus ilmenee. Vallitsevan alleelin vastakohta.
- (13) **Autosomaalinen alleeli:** kromosomien 1–22 kautta periytyvä alleeli; ei periä X- ja Y-sukukromosomeissa.
- (14) **Makula:** verkkokalvon keskeinen tarkkanäön alue.
- (15) **Makulan hypoplasia:** makulan perinnöllinen kehityshäiriö
- (16) **Hajataittoisuus:** astigmatismi; näköongelma, joka johtuu useimmiten sarveiskalvon kaarevuuden poikkeavuuksista.
- (17) **Kaukotaittoisuus:** aiheuttaa vaikeuksia nähdä lähellä olevia kohteita selvästi.
- (18) **Likinäköisyys:** aiheuttaa vaikeuksia nähdä kaukana olevia kohteita selvästi.
- (19) **Genotyyppi:** henkilön kaikki geneettiset ominaisuudet. Genotyyppi on tavallaan organismin ”geneettinen henkilötodistus”.
- (20) **Fenotyyppi:** ilmiasu; fenotyyppi tarkoittaa organismin kaikkia näkyviä ominaisuuksia: hiusten ja silmien väri, korvien ja nenän muoto, pituus, veriryhmä... Fenotyyppiä pidetään osittain genotyypin ilmenemänä.
- (21) **Synnyttävä silmävärve:** silmävärve, jonka syy on olemassa syntyästä lähtien, vaikka itse silmävärve ilmaantuisikin vasta hieman myöhemmin. Vrt. hankittu silmävärve.
- (22) **Oskillopsia:** kohteiden näkeminen heilahtelevina tai värähtelevinä.
- (23) **Aurinkokeratoosi:** ihon paksuuntuminen liiallisen auringonvalolle altistumisen vuoksi.
- (24) **Karsinooma:** syöpä, joka alkaa ihon pintakerroksista.
- (25) **Tyvisolu:** tyvisolusyöpä alkaa ihon tyvisolukerroksesta, joka sijaitsee verinahan ja orvaskeden välissä.
- (26) **Okasolu:** okasolusyöpä alkaa orvaskeden okasolukerroksesta.

“Genespoir tukee ajatustani siitä, etten ole yksin ja että pystymme yhdessä saavuttamaan enemmän”
Bernard, sarjakuvataiteilija ja muusikko



Suomen
albinismiyhdistys ry

Albinism European jäsenyhdistys - www.albinism.eu



ALBINISM EUROPE

Suomen albinismiyhdistys ry

Puh.: +358 40 76 88 028 (pj. Sirpa Bamberg)

Sähköposti: albinismiyhdistys@gmail.com

albinismiyhdistys.omasivu.fi

*«Suomen albinismiyhdistys antaa kaikki vapaudet Genespoirille,
Ranskan albinismiyhdistykselle koskien alkuperäistä
tekstiä ja kuvitusta tässä esitteessä»*

Lisätietoja:



Suomen
albinismiyhdistys ry