



آلبینیسم نوعی بیماری اتوزوم مغلوب است که فرزند مبتلا هر دو آлл معیوب را از پدر و مادر خود به ارث می برد، اما یک مورد استثناء آلبینیسم وجود دارد که وابسته به X است و ژن معیوب از مادر به فرزندان پسر انتقال پیدا می کند. آلبینیسم زمانی رخ می دهد که جهشی در یک یا چندین ژن رخ دهد، این ژن ها پروتئین هایی را می سازد که در تولید ملانین نقش دارند، ملانین رنگدانه ای است که رنگ پوست، مو و چشم را می سازد. آلبینیسم گروهی از نقایص ژنتیکی است که ملانین به میزان کم تولید می شود و یا اصلا تولید نمی شود. سیستم تقسیم بندی اولیه آلبینیسم بر اساس اینکه کدام ژن درگیر است تقسیم بندی می شود. در این قسمت توضیح مختصری در رابطه با برخی فرم های آن داده می شود:

#### ❖ Oculocutaneous Albinism (OCA) : نوعی از آلبینیسم از نوع اتوزوم مغلوب است که میزان

تولید ملانین کاهش پیدا می کند یا تولید نمی شود، این گروه از آلبینیسم به ۴ نوع تقسیم بندی می شود.

- **OCA1**: این نوع از آلبینیسم در اثر جهش در ژن تیروزیناز رخ می دهد سنتز آن را تحت تاثیر قرار می دهد. که به دو دسته **OCA1A** و **OCA1B** تقسیم می شود، ژن آن بر روی کروموزوم (۱۱q14-21) قرار دارد، **OCA1A** شدیدترین فرم از این آلبینیسم می باشد و فعالیت ملانین در پوست و چشم ها به طور کامل از بین می رود، جهش های بی معنی، بدمعنی و تغییر چارچوب در **OCA1A** رخ می دهد ولی در آلبینیسم نوع **OCA1B** میزان فعالیت تیروزیناز کاهش پیدا می کند ولی به طور کامل از بین نمی رود.

در افرادی که دارای این نوع از آلبینیسم هستند هرگز در رنگدانه آن ها تغییری ایجاد نمی شود، اما در برخی از آن ها ملانین در طول دوران کودکی و بزرگسالی تولید می شود، رنگ موی آن ها بلوند طلایی یا قهوه ای می باشد، رنگ پوست آن ها معمولا تغییر رنگ نمی دهد ولی ممکن است تا حدی به رنگ قهوه ای برنز تبدیل شود. در این افراد رنگ عنبیه ها تغییر پیدا می کند و تا حدی حالت زجاجی اش را از دست می دهد.

- **OCA2**: میزان بروز این نوع از آلبینیسم ۱ در هر ۱۵۰۰۰ فرد می باشد، افراد با این نوع از آلبینیسم به عنوان "تیروزیناز مثبت" شناخته می شوند به این دلیل که جهشی که سبب **OCA2** می شود، ژن تیروزیناز را تحت تاثیر قرار نمی دهد به جای آن یک **P** پلی



پپتید را تحت تاثیر قرار می دهد. این بیماری نیز به صورت اتوزوم مغلوب بروز می کند اما توسط کروموزومی متفاوت با OCA1 کد می شود (۱۳-۱۱ q۱۵).

این نوع از آلبینیسم در آفریقا و آمریکا شایع تر می باشد، از نظر ظاهری رنگ موی این افراد زرد، قهوه ای مایل به قرمز و قرمز می باشد، رنگ چشم آن ها می تواند به رنگ آبی-طوسی یا قهوه ای برنز باشد. نوع ۲۱ شایع ترین نوع از آلبینیسم می باشند، در این نوع از آلبینیسم معمولا مشکلاتی از قبیل حرکات غیر طبیعی چشم ها، کاهش دقت بینایی مشاهده می شود که معمولا به طور کامل توسط لنز یا عینک بهبود پیدا نمی کند.

• **OCA3:** این نوع از آلبینیسم در اثر نقص در پروتئین مرتبط با تیروزین (TRP-1) ایجاد می شود و ژن آن به روی بازوی کوتاه کروموزوم ۹ قرار دارد. این نوع از آلبینیسم بیشتر مردم سیاه آفریقای جنوبی را تحت تاثیر قرار می دهد و در افراد سفید پوست و آسیایی مشاهده نشده است، به این دلیل که TRP-1 به عنوان پروتئین تولید کننده رنگدانه های سیاه عمل می کند.

❖ **Ocular Albinism (OA1):** این نوع از آلبینیسم به صورت وابسته به X مغلوب به ارث می رسد، میزان بروز آن در آمریکا یک در هر ۵۰۰۰۰ فرد می باشد و از نظر علائم فنوتیپی این دسته از آلبینیسم مشابه نوع ۱ و ۲ هستند با این تفاوت که در رنگ پوست یا موی آن ها تغییراتی ایجاد شود.

❖ **Hermansky PudarK:** این سندرم، نوع نادری از آلبینیسم می باشد که در اثر جهش در یکی از ۸ ژن مرتبط با این سندرم رخ می دهد. این سندروم علائمی مشابه نوع شایع آلبینیسم دارد اما این افراد معمولا مشکلات تنفسی و خونریزی دارند.

❖ **Chediak – Higashi:** این نوع از آلبینیسم نیز از انواع نادر می باشد در اثر جهش در ژن LYST رخ می دهد. افراد معمولا علائمی مشابه OCA دارند.

عوارض آلبینیسم:

- مشکلات بینایی / کوری
- افزایش خطر ابتلا به سرطان پوست



- مشکلات اجتماعی، احساسی، خود کم بینی، انزوا اجتماعی و استرس
- کودکان مبتلا به آلبنیسم محدودیتی از لحاظ ذهنی و عقلانی ندارند اما به واسطه مشکلات بینایی در عملکرد تحصیلی خود دچار مشکل می شوند.

درمان و اقدامات اصلاحی:

- برای بسیاری از کودکان لنزهایی تجویز می شود که در افزایش بهبود دید آن ها تاثیر گذار است.
- عمل جراحی به ندرت به عنوان یکی از راههای درمان مورد استفاده قرار می گیرد اما گاهی توسط متخصصین توصیه می شود که می تواند در کاهش حرکات غیر ارادی چشم به چپ و راست کمک کننده باشد.

- بررسی سالانه کودکان مبتلا به آلبنیسم از نظر ابتلا به سرطان پوست

بررسی ژنتیکی آلبنیسم:

بررسی ژنتیکی آلبنیسم در این مرکز به دو روش مستقیم (Sequencing) و غیر مستقیم (STR) انجام می شود که به روش مستقیم، ژن معیوب مشخص می شود و با روش غیر مستقیم نتیجه ی روش مستقیم تایید می گردد. بعد از مشخص شدن ژن معیوب، این امکان وجود دارد که در اعضای خانواده یا فامیل فرد مبتلا، تعیین ناقلی صورت گیرد و افرادی که به ظاهر سالم ولی ناقل این ژن معیوب هستند، مشخص می شوند.

جهت کسب اطلاعات تخصصی بیشتر راجع به این بیماری به این [سایت](#) و نیز این [سایت](#) مراجعه فرمایید.

منابع:

۱. Genetic diseases associated with an increased risk of skin cancer development in childhood. Fogel AL, Sarin KY, Teng JMC. Curr Opin Pediatr. 2017 May 18

۲. What's new with common genetic skin disorders? Ma JE, Hand JL. Minerva Pediatr. 2017 Apr 20. doi: 10.23736/S0026-4946.17.04925-8

۳. The clinical evaluation of infantile nystagmus: What to do first and why. Bertsch M, Floyd M, Kehoe T, Pfeifer W, Drack AV. Ophthalmic Genet. 2017 Jan-Feb;38(1):22-33. doi: 10.1080/13816810.2016.1266667.