

Albinisme

En informasjonsbrosjyre om albinisme og syn



ALBINISME

Albinisme er en arvelig medfødt gendefekt som i hovedsak kjennetegnes av manglende eller redusert evne til å danne pigment i hud, hår og øyne. Ordet albino kommer fra latin og betyr hvit. Dette er betegnende for den lyse hud- og hårfargen hos mennesker med albinisme.

Rundt 1 av 17.000 barn blir født med albinisme, og dette utgjør en liten gruppe på rundt 300 mennesker i Norge.

Mennesker med albinisme er i større grad enn andre utsatt for skadelig solstråling på grunn av manglende pigment. Dette medfører begrensninger når det gjelder å oppholde seg utendørs i sola. Likevel er det kanskje redusert syn og høy forekomst av fotofobi og nystagmus (se side 3) som utgjør den største utfordringen.

Det finnes flere hovedgrupper av albinisme, men i Norge er okulokutan og okulær albinisme mest vanlig. I tillegg kommer albinodisme. Alle disse har igjen flere undergrupper. Okulokutan albinisme (OCA) kan blant annet deles inn i ty-positiv (OCA2 og ty-negativ (OCA1).

Ty-positiv albinisme (OCA2)

Ty-positiv albinisme forekommer hyppigst. Denne formen for albinisme er kjennetegnet av gradvis økende pigmentmengde inntil 5-6 års alder. Dette kan gi en noe "mørkere" hudfarge og utvikling av fregner. I øynene kan økning i pigmentmengden gi bedret syn og redusere fotofobi og nystagmus.

Ty-negativ albinisme (OCA1)

Nest etter ty-positiv, er forekomsten størst av ty-negativ albinisme. Ved denne formen er hud og hår lyst / hvit, iris i øynene er svakt grå/blå. Mangel på tyrosinase fører til betydelig grad av svaksynthet, fotofobi og nystagmus.

Okulær albinisme

Pigmentmangelen er ikke like utbredt ved Okulær albinisme som ved andre former for albinisme. Det er øyet som i størst grad er påvirket. Skarpsynsområdet på netthinna (makula) er underutviklet. Dette gir svaksynthet, fotofobi og nystagmus. Denne formen for albinisme kan igjen deles i to syndromer, Nettleship-Falls og Chediak-Higashi.

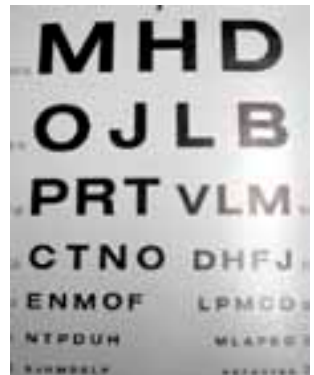
ARVEGANG

Ca 1 % av befolkningen er bærer av det arveanlegget som gir albinisme. Arvegangen for OCA1 og OCA2 er autosomt recessiv. Det vil si at det kun gir utslag dersom man arver det defekte genet fra begge foreldre. Mennesker med albinisme får barn med normal pigmentering dersom bare den ene forelder er bærer av genet. Har begge albinisme, men ulik type, kan de få barn med normal pigmentering. Okulær albinisme er kjønnsbundet til X-kromosomet og rammer derfor nesten bare menn.

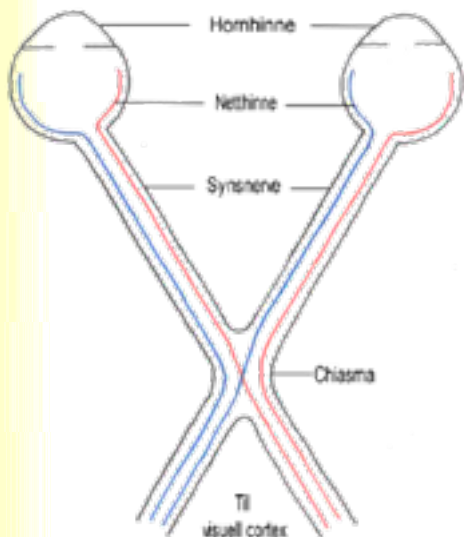
SYNSPROBLEMER

Fotofobi er overfølsomhet for lys. På grunn av lite pigmentering i iris er personer med albinisme spesielt utsatt for blendingsfornekkelse. Lite pigment i netthinnen gir også blinding.

Nystagmus blir definert som ufrivillige øyebevegelser. Ved albinisme er nystagmus medfødt og det lar seg sjelden behandle, men man kan noen ganger se at nystagmus minsker etter hvert som barnet blir eldre.



Svaksynthet er i følge verdens helseorganisasjon definert som synsstyrke under 6/18 med beste korreksjon. Det vil si at briller ikke gjør at man får fullgodt syn. Da blir det aktuelt med svaksynthjelpemidler som forstørrer.



Samsynsproblemer kan ha flere ulike årsaker.

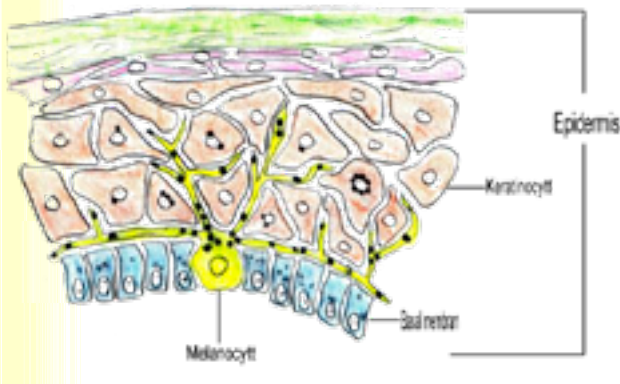
Normalt binokulært enkeltsyn er avhengig av at øynene er rettstilt mot objektet man ser på. Bildet blir registrert av fotoreseptorer på netthinna inne i øyet. Derfra går signaler videre ut i synsnerven. I et område av hjernen som heter optisk chiasma (Chiasma opticus) krysser nervene fra de to øynene. Nervetråder fra nasalsiden (nærmest nesa) i øyet krysser over til motsatt

side, mens nervetråder fra temporalsiden (nærmest tinningen) ikke krysser. Derfra går signalene til synssenteret (visuell cortex) som ligger i bakhodet. Her blir signalene tolket, og det er altså først her at vi "ser". Dersom denne overføringen fungerer, har man dybdesyn (stereopsis) og da opplever man dybde og perspektiv i det man ser.

Hos personer med albinisme er det ofte feil i synsnervekrysningen (chiasma). Feilen består i at for mange av nervetrådene krysser. På grunn av dette blir dybdesynet (stereosynet) sterkt redusert.

PIGMENT

Mennesker med albinisme har lite eller ingen pigment. Dette er fordi det skjer en feil i dannelsen av melanin, som er kroppens fargestoff. Melanin dannes av tyrosin ved hjelp av enzymet tyrosinase.



Ved albinisme finner man en medfødt defekt av enzymet tyrosinase. Denne defekten gjør at det blir dannet lite eller ikke noe melanin (fargestoff / pigment).

Pigmentet produseres i

melanocytene som ligger i epidermis, som er den øverste del av huden. Det er normalt 1000-2000 melanocytter per mm^2 hud. Hvor mye pigment man har, avhenger ikke av hvor mange slike celler det er, men hvor stor aktivitet det er i de som er der. UV-stråler stimulerer produksjon av pigment i melanocytene.

Pigmentet fungerer som en beskyttelse mot UV-stråler og vandrer fra melanocytene ut til cellekjernene. Der legger det seg som et beskyttende lag rundt dem.

Det ferdige pigmentet består av små kapsler med melanin. Disse kapslene kalles melanosomer.

HJELPEMIDLER

Synsstyrken til personer med albinisme er ofte så redusert at de kommer inn under gruppen svaksynte.

Mange med albinisme har synsstyrke 6/24 – 6/120, og er derfor avhengig av optisk korreksjon og høye addisjoner.



En spørreundersøkelse blant personer med albinisme i Norge viste at alle med albinisme bruker en eller annen form for hjelpemidler. Den viste også at bruken av lupen, briller med forstørrelse, kontaktlinser og andre mer praktiske hjelpemidler er stor.



For dem som er plaget med fotofobi kan filterglass monteres i en brille. I tillegg kan det være behov for en lupebrille eller kikkert som forstørrer.

De seneste årene har også gitt økt erfaring i bruk av fargede kontaktlinser.

Innenfor **kontaktlinser** finnes flere alternativer:

- ❖ Linser med 50 % eller 70 % fargefilter, med UV-filter, vil kunne redusere fotofobi.
- ❖ Kosmetiske linser: Disse linsene stopper ikke lys og vil derfor kun ha en kosmetisk funksjon, de finnes i forskjellige farger.
- ❖ Opake linser er en kontaktlinse med påmalt iris.

Andre vanlige hjelpemidler er briller med fargeskiftende glass og solbriller med styrke.

Nystagmus kan bli mindre ved bruk av linser med fargefilter, men det foreligger ingen dokumentasjon på stabilisering.

Kikkertbriller kan være et godt alternativ i forbindelse med bl.a. skiltlesing, men i praksis blir dette en tung og lite kosmetisk pen løsning. Nyere og mer avanserte bi-optiske briller kan være en bedre løsning for mange.

Enkle, men likevel viktige hjelpemiddel er skyggeluer utendørs, persiennor / solfilm foran vinduene og tilrettelagt belysning i hjemmet og i jobb/skolesituasjon, soting av glass i bilen så vel som markiser og rullegardin.



Håndholdte lupor med innebygd lys finnes i ulike varianter, både i lommeformat og større. Disse er både praktiske og nyttige.

I forbindelse med lesing er lese-TV et alternativ. Aviser, bøker, bilder og lignende legges under lese-TV'en. Teksten vil da bli synlig på skjermen og opp til 50 gangers forstørrelse er mulig.

Lese-TV kan, sammen med tavlekamera, være en løsning i skolesituasjonen. Moderne elektroniske skoletavler kan kobles direkte til pc-skjerm som eleven kan ha stående på pulten.

iPad / lesebrett er et hjelpemiddel som er ideelt for å få tekst så nær øyet som nødvendig, og med ønsket forstørrelse.

SOLBESKYTTELSE

På grunn av UV-stråling er det viktig med beskyttelse i sola. For mye UV-stråling kan føre til hudkreft/føflekkreft, skader på synet, tidlig aldring av hud og solbrenthet.

Mennesker med lite pigment har ikke så god beskyttelse mot stråling, og bør derfor være ekstra forsiktige.



Statens Strålevern anbefaler solkrem, solbriller, klær, caps eller hatt som beskyttelse. En blir også utsatt for mindre stråling om en oppholder seg i skyggen. Det finnes dessuten solbeskyttende klær som blokkerer mer enn 97,5 % av UV-strålingen.

Det er UVB-stråler som aktiverer melanocytene. Man har påvist en sammenheng mellom disse strålene og hudkreft/føflekkreft. Derfor er det viktig at solkrem beskytter mot UVB-stråler. En skal også være oppmerksom på at selv om det er overskyet vær, er UV-stråling tilstede, men i mindre grad enn i direkte sol.

Å LEVE MED ALBINISME

For svaksynte kan det lett oppstå problemer og misforståelser ved ikke-verbal kommunikasjon. Det er derfor viktig å bruke ord i stedet for / sammen med kroppstegn som peke, vinke, nikke osv.



Barndom

Det er spesielt i de første leveårene at det er særlig viktig å få mest mulig informasjon om situasjonen til sitt barn. Her kan for eksempel Norsk Forening For Albinisme (NFFA) være til hjelp. NFFA etablerer også kontakt til andre med albinisme. Se www.albinisme.no

Det er spesielt viktig for svaksynte barn og unge å trene motorikk og balanse.

Skole/Ungdomstid

Når barnet begynner på skolen kommer nye utfordringer. Det vil være hensiktsmessig å etablere et tett samarbeid mellom foreldre, skole, PP-tjeneste og synspedagog. På skolen vil de fleste ha god hjelp av lese-TV med tavlekamera eller elektronisk tavle med skjerm på pulten. Dessuten er luper og lydbøker nyttige hjelpemidler. Det er viktig at behovene kartlegges jevnlig, og at tiltak vurderes løpende ut fra dette.

I ungdomsårene synes mange det vanskelig å skille seg ut fra jevnaldrende. God informasjon til skole og venner om albinisme og hvilke utfordringer det fører med seg, gir ofte en bedre forståelse.

Det er i utgangspunktet ingen begrensninger i fritidsaktiviteter selv om man har albinisme, men lagidrett kan være problematisk hvis svake prestasjoner får konsekvenser for andre enn en selv. Av idrett anbefales

gruppeorganisert individuell idrett som ski, friidrett, svømming og kampsport.

Voksne/Eldre

Ved valg av yrkesretning må man som alle andre ta utgangspunkt i interesser og evner. Det vil likevel være visse begrensninger, men i de fleste tilfeller er det mulig å finne løsninger. NAV sin avdeling for Yrkesrettet attføring (SYA) er en god rådgiver.

STØTTEORDNINGER

Albinisme kan gi økte økonomiske belastninger ved anskaffelse av hjelpemidler. Derfor finnes det flere støtteordninger.

Alle har rett på *grunnstønad* ved nødvendige ekstrautgifter på grunn av varig sykdom, skade eller lyte. Med ekstrautgifter menes utgifter som friske personer ikke har. Grunnstønad gis ikke til engangsutgifter, men til utgifter som er stadig tilbakevendende. *Hjelpestønad* gis til personer med et særskilt behov for pleie og tilsyn på grunn av sykdom, skade eller en medfødt funksjonshemming. Søknadsskjema finnes blant annet på www.nav.no

Svaksynte med albinisme kan ha behov for addisjon over 5 Dioptrier i brille til lesing og nærarbeid. Dessuten trenger man vanligvis belysningsutstyr, solskjerming, elektronoptiske hjelpemidler, ADL hjelpemidler, mobility-hjelpemidler og datatekniske hjelpemidler. Hjelpemiddelsentralen dekker slikt utstyr fullt ut. I tillegg kan barn under 18 år søke støtte til briller/kontaktlinser fra NAV ved spesielle korreksjonsbehov.



For helsepersonell: PROSEDYRE FOR SYNSUNDERSØKELSE

På grunn av stor grad av svaksynthet, fotofobi og nystagmus er det ofte en ekstra utfordring å utføre synsundersøkelse på personer med albinisme.



Følgende er et forslag til punkter som en bør være oppmerksom på eller gjøre ekstra grundig ved undersøkelse av personer med albinisme:

- ❖ Sett av god tid og ta opp en grundig anamnese. Kartlegg hvilke optiske hjelpemidler personen allerede har. Ved valg av nye løsninger bør man vektlegge hjelpemidler som de er motivert for å benytte seg av.
- ❖ Registrer visus, avstand og nær. Det bør benyttes flyttbare tavler.
- ❖ Registrer nystagmus, angi retning og bevegelse i flere blikkretninger.
 - *Nystagmus undulans* – bevegelse er like hurtig i alle retninger
 - *Nystagmus rythmicus* – langsom bevegelse til en side, hurtig i motrettet fase. Retningen angis langs den hurtige fasen.
- ❖ På grunn av blinding bør alle undersøkelser med sterkt lys utsettes til slutten av undersøkelsen.
- ❖ Oftalmoskopi vil i de fleste tilfeller være vanskelig. Dersom man har tilgang på funduskamera vil et fundus-foto vise fravær av foveal grop, fravær av pigment i makula og på fovealt pigmentepitel, og retinale blodårer omkranser ikke fovea. Samlet danner disse funnene bakgrunn for makulær hypoplasia, en underutviklet makula, som igjen forklarer svaksynthet og fotofobi.
- ❖ Ved bruk av automatiske instrumenter som autorefraktor, trykkmåler og funduskamera må man påregne flere forsøk for å lykkes i å få et resultat.

AKTUELLE LINKER

- ❖ Norsk Forening For Albinisme (NFFA)
www.albinisme.no
- ❖ Norges Blindeforbund
www.blindeforbundet.no
- ❖ Huseby og Tambartun kompetansesenter
www.statped.no/huseby og www.statped.no/tambartun
- ❖ NAV og hjelpemidler
www.nav.no, og www.hjelpemiddelkatalogen.no
- ❖ Albinismeforeningen NOAH, USA
www.albinism.org



Brosjyren er utarbeidet i 2005 av optikerstudenter ved Institutt for Optometri og Synsvitenskap, Høgskolen i Buskerud, i samarbeid med



Norsk Forening For Albinisme

Brosjyren er ment å gi en grunnleggende forståelse av albinisme, spesielt med tanke på de spesielle synsforhold som oppstår.

Innholdet er hentet fra tilgjengelig norsk og utenlandsk litteratur, samt fra en spørreundersøkelse rettet mot personer med albinisme i Norge.

Norsk Forening For Albinisme har også bidratt til innholdet.

Brosjyren er oppdatert av NFFA høsten 2011.

Foto: Fotograf Morten Gjerde og Privat