

Albinismus

Albinismus ist eine Sammelbezeichnung für eine Gruppe angeborener Stoffwechselerkrankungen, die zu einer Störung der Melaninbildung führen. Das Pigment Melanin ist für die Färbung von Aderhaut, Haaren und Haut verantwortlich. Außerdem schützt es den Körper, indem es die Sonnenstrahlen absorbiert. Durch UV-Strahlung wird in der Haut Melanin gebildet – dies führt zu dunkler Haut. Bei Menschen mit Albinismus bleibt die Haut aufgrund der Pigmentstörung hell und reagiert auf UV-Strahlen sehr empfindlich. Sichtbar ist außerdem ein Pigmentmangel in Haaren und Augen. Albinismus folgt einem rezessiven Erbgang und kommt weltweit mit einer Häufigkeit von 1:35.000 bis 1:60.000 vor. Häufungen finden sich insbesondere in Afrika mit einer Inzidenz von 1:10.000 und höher. In Deutschland weisen etwa 5.000 Menschen eine Form von Albinismus auf.

Erscheinungsformen

Der Albinismus umfasst eine heterogene Gruppe verschiedener genetischer Defekte. Die äußerlich sichtbaren Merkmale der Betroffenen können in ihrer Ausprägung stark variieren.

Aufgrund des Fehlens der Pigmentschicht am Auge besteht bei Menschen mit Albinismus eine verstärkte Blendempfindlichkeit. Auch der Verlauf der Sehnerven ist gestört und dies führt häufig zum Schielen und zur Beeinträchtigung des räumlichen Sehvermögens. Um die durch den Albinismus hervorgerufene Sehschwäche zu korrigieren, sind besondere Sehhilfen, wie z. B. Vergrößerungsgläser, nötig.

Auch die Fovea, der Fleck des schärfsten Sehens, ist nicht normal ausgeprägt, da ihre Entwicklung ebenfalls durch Melanin beeinflusst wird. Menschen mit Albinismus sind oft unfähig, das Auge korrekt scharf einzustellen. Viele sind kurz- oder weitsichtig. Die Sehstärke bei vollständig albinotischen Menschen liegt bei etwa zehn Prozent. Fahrradfahren bei übersichtlicher Verkehrslage ist noch möglich, Autofahren hingegen nicht. Gesichter können nicht erkannt werden, und um lesen zu können, muss der Text meist deutlich vergrößert werden. Da auch die Iris von Menschen mit Albinismus nur sehr wenig pigmentiert ist, entsteht durch Lichtreflexion an der rötlichen Netzhaut oft der Eindruck von roten Augen. Tatsächlich sind diese jedoch meist blau oder grau gefärbt.

Derzeit unterscheidet man je nach klinischem Erscheinungsbild drei Hauptgruppen des okulokutanen Albinismus (OCA 1 bis OCA 3, Erkrankungswahrscheinlichkeit 1:39.000):

1. Menschen mit Albinismus vom Typ OCA 1 bilden entweder kein oder nur sehr wenig Melanin. Ihre Haare sind weiß und die Haut ist sehr hell.

2. Beim Albinismus vom Typ OCA 2 ist häufig eine Pigmentierung im Laufe des Lebens nachweisbar, auch wenn sie nur gering ist.
3. Der Typ OCA 3 (auch roter Albinismus genannt) zeichnet sich durch eine Restpigmentierung aus.

Diese drei OCA-Albinismusformen weisen eine große Bandbreite im Erscheinungsbild auf:

Beim sog. okulären Albinismus (OA, eingeteilt in elf Hauptgruppen, Erkrankungswahrscheinlichkeit 1:68.000) wirkt sich die Melaninstörung lediglich auf die Augen aus. Im Gegensatz zum okulokutanen Albinismus (OCA) unterscheiden sich Haut und Haare der Betroffenen nicht von denen normal pigmentierter Menschen. An dieser Form leidet rund ein Drittel der an Albinismus Erkrankten.

Ursache/Diagnose/Prognose

Es gibt zahlreiche Genmutationen, die die Krankheit hervorrufen. Albinismus wird durch das Erbgut der Eltern auf ihre Kinder übertragen. Bei allen okulokutanen Formen (OCA) müssen beide Elternteile Träger der gleichen Albinismusform sein, um diese zu vererben. Wenn beide Elternteile Träger der Erbinformation sind, beträgt die Wahrscheinlichkeit der Vererbung bei jeder Schwangerschaft 1:4. Okulärer Albinismus (OA) wird X-chromosomal gebunden vererbt. Dieser X-chromosomale Albinismus tritt hauptsächlich bei Männern auf. Jeder männliche Nachkomme einer Genträgerin ist mit einer Wahrscheinlichkeit von 1:2 vom OA betroffen. Die weiblichen Nachkommen sind mit einer Wahrscheinlichkeit von 1:2 Träger des Gens. Da Albinismus vererbt wird, fällt er in der Regel bereits im Kindesalter auf, sodass die Diagnose meist vom Kinderarzt

gestellt wird. Um sie zu sichern, werden die Eltern nach Vorbelastungen befragt. Durch eine Stammbaumanalyse kann der Verdacht auf Albinismus erhärtet werden. Zusätzlich können zell- und molekulargenetische Untersuchungen, biochemische Analysen und eine DNA-Diagnostik angewandt werden. Da das Erbgut die gesamte genetische Information des Menschen enthält, können mit speziellen Methoden auch Gendefekte nachgewiesen werden. Zusätzlich können auch Haut (Hautbiopsie) und Urin untersucht werden. Die okuläre Form des Albinismus wird im Rahmen einer augenärztlichen Untersuchung festgestellt. Wenn häufig blaue Flecken vorkommen, eine Colitis besteht und/oder eine Operation mit Blutungsrisiko ansteht, sollte abgeklärt werden, ob ein Hermansky-Pudlak-Syndrom vorliegt, um die Blutungsgefahr zu minimieren (www.albinismus.info/grafikversion unter „Albinismustypen, Vererbung“ > „Okulokutaner Albinismus“ > „Sonderformen“). Für nähere Informationen wenden Sie sich bitte an die NOAH Albinismus Selbsthilfegruppe e.V. (www.albinismus.de).

Da es sich beim Albinismus um eine Erbkrankheit handelt, ist er nicht heilbar. Die Erkrankung hat keinerlei Einflüsse auf Organe, Intelligenz oder die Lebenserwartung. Wichtig sind eine frühzeitige Diagnosestellung und augenärztliche Behandlung, da eingetretene Sehschäden nicht reversibel sind. Bei inkonsequentem bzw. unzureichendem Schutz der Haut vor Sonneneinstrahlung besteht zudem meist auch ein erhöhtes Hautkrebsrisiko.

Behandlung

(Technische) Hilfsmittel, wie Sehhilfen, getönte Kontaktlinsen und ausreichender Hautschutz, sowie eine geeignete Förderung ermöglichen den Betroffenen, ein weitgehend normales Leben zu führen.

Materialien für Lehrkräfte

Zum Thema Albinismus finden sich nur sehr wenige Handreichungen für Lehrkräfte. Die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BzgA) bietet jedoch eine Broschüre und eine Handreichung mit allgemeinen Informationen zu chronischen Erkrankungen im Schulkontext an.

- Broschüre „Chronische Erkrankungen im Kindesalter. Ein gemeinsames Thema von Elternhaus, Kindertagesstätte und Schule“ der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BzGÄ), erhältlich unter: www.bzga.de/infomaterialien/kinder-und-jugendgesundheit/chronische-erkrankungen-im-kindesalter

- Handreichung „Chronische Erkrankungen als Problem und Thema in Schule und Unterricht. Handreichung für Lehrerinnen und Lehrer der Klassen 1 bis 10“ der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BzGÄ), erhältlich unter: www.bzga.de/infomaterialien/unterrichtsmaterialien/nach-themen/?idx=625

Hinweise für Lehrkräfte

Es sollte darauf geachtet werden, dass die betroffenen Kinder nicht in Richtung eines hellen Fensters schauen, damit eine Blendung durch den Lichteinfall vermieden wird. Auch sollte die Möglichkeit gegeben sein, an die Tafel zu gehen, falls die Schülerin bzw. der Schüler von seinem Sitzplatz aus nicht lesen kann. Sofern umsetzbar bzw. praktikabel, sollten Lehrkräfte das Geschriebene laut mitsprechen, um ein direktes Mitschreiben zu ermöglichen. Bei Arbeitsblättern sollte unterstützend mit einer vergrößerten, kontrastreichen Schrift gearbeitet werden. An Tagen mit starker Sonneneinstrahlung sollten die Lehrkräfte darauf achten, dass die betroffenen Kinder ihre Augen z. B. mit Sonnenbrillen vor der Blendung und ihre Haut mit entsprechendem Sonnenschutz schützen. Wegen ihrer vorhandenen Sehbehinderung sollten Betroffene in der Pause unter besonderer Beobachtung stehen. Gleiches gilt auch für Klassenfahrten und Ausflugssituationen.

Selbsthilfe/Patientenorganisationen

NOAH Albinismus
Selbsthilfegruppe e.V.
www.albinismus.de



Auf der Internetseite www.albinismus.info finden sich umfassende Informationen zu den medizinischen Aspekten des Albinismus von Frau Prof. Dr. Barbara Käsmann-Kellner, der beratenden Augenärztin der NOAH Albinismus Selbsthilfegruppe e.V.

Bund zur Förderung Sehbehinderter e.V. (BFS)
www.bfs-ev.de



Bund zur Förderung
Sehbehinderter e.V.

Info- und Kontaktseite zur Integration sehbehinderter/blinder Kinder: www.integrationskinder.org