CONDITION

Albinism

Erfahren Sie, wie Albinismus Haut, Haare und Augen beeinflusst, wie er diagnostiziert wird und wie Sehvermögen und UV-Schutz unterstützt werden können.

WHAT IT IS
Inherited disorders causing reduced or absent melanin

BODY SYSTEM
Skin, hair and eyes

MAIN SYMPTOMS
Reduced pigmentation, reduced vision, nystagmus, light sensitivity

WHAT CAUSES IT
Inherited genetic changes

HOW IT IS DIAGNOSED
Detailed eye examination and genetic testing

MAIN TREATMENT
Vision support, UV protection and skin monitoring

CAN IT BE CURED?
No, reduced melanin production is inherited

IS IT AN EMERGENCY?
Sometimes, sudden vision loss or uncontrollable bleeding

LONG-TERM OUTLOOK
Permanent but often stable visual impairment with increased skin cancer risk

Overview

Albinismus bezeichnet eine Gruppe meist angeborener, erblich bedingter Erkrankungen. Dabei bildet der Körper weniger oder kein Melanin. Melanin ist der Farbstoff, der Haut, Haaren und Augen ihre Farbe gibt. Es spielt außerdem eine wichtige Rolle bei der Entwicklung des Auges und schützt die Haut teilweise vor ultravioletter Strahlung, kurz UV-Strahlung.

Beim okulokutanen Albinismus sind Augen, Haut und Haare betroffen. Beim selteneren okulären Albinismus stehen Veränderungen der Augen im Vordergrund; Haut und Haare können weitgehend die übliche Farbe haben. Die Stärke der Veränderungen ist sehr unterschiedlich. Manche Menschen bilden fast kein Melanin, andere haben nur eine verminderte Pigmentierung.

Albinismus ist nicht ansteckend und entsteht nicht durch Ernährung, Verhalten oder

mangelnde Pflege. Er betrifft Menschen aller ethnischen Gruppen. Wie auffällig die Pigmentveränderung ist, hängt auch von der üblichen Haut-, Haar- und Augenfarbe innerhalb einer Familie ab.

Die wichtigsten gesundheitlichen Folgen betreffen das Sehvermögen und die Empfindlichkeit der Haut gegenüber UV-Strahlung. Eine frühzeitige augenärztliche Betreuung, passende Sehhilfen und konsequenter Sonnenschutz können viele Alltagsprobleme verringern. Einige seltene Formen gehören zu umfassenderen genetischen Syndromen, die zusätzlich Blutgerinnung, Immunsystem, Lunge, Darm oder Nervensystem betreffen können.[1,2]

Symptoms

Die möglichen Merkmale sind von Geburt an vorhanden, werden aber nicht immer sofort erkannt. Die Haut kann sehr hell sein oder nur etwas heller als bei anderen Familienmitgliedern. Haare können weiß, blond, gelblich, rötlich oder hellbraun erscheinen. Bei manchen Formen nimmt die Pigmentierung im Laufe der Kindheit zu.

Die Augenfarbe reicht von sehr hellem Blau oder Grau bis Braun. Rot oder violett wirkende Augen entstehen meist durch Lichtreflexe und nicht durch eine tatsächlich rote Iris.

Sehprobleme sind ein zentrales Merkmal. Sie entstehen nicht nur durch fehlenden Farbstoff. Melaninmangel kann auch beeinflussen, wie sich Netzhaut und Sehnerven vor der Geburt entwickeln. Häufige Augenbefunde sind:

Nystagmus fällt oft erst in den ersten Lebensmonaten auf. Manche Menschen neigen den Kopf oder nehmen eine bestimmte Kopfhaltung ein, weil die Augenbewegungen in dieser Stellung geringer sind.

Weniger Melanin bedeutet auch weniger natürlichen UV-Schutz. Die Haut brennt deshalb leichter in der Sonne. Sommersprossen oder Pigmentflecken können entstehen, auch wenn die Haut insgesamt hell bleibt. Albinismus verursacht an sich keine Schmerzen und führt normalerweise nicht zu einem fortschreitenden Verlust des Sehvermögens.[1,3]

- Nystagmus: unwillkürliche, wiederholte Augenbewegungen.
- Verminderte Sehschärfe: Details in der Nähe oder Ferne sind schwerer zu erkennen.
- Lichtempfindlichkeit: helles Licht verursacht Blendung oder Unbehagen.
- Schielen: die Augen sind nicht immer gleich ausgerichtet.
- Fehlsichtigkeit: zum Beispiel Kurzsichtigkeit, Weitsichtigkeit oder Hornhautverkrümmung.

- Foveale Hypoplasie: die Stelle des schärfsten Sehens in der Netzhaut ist nicht vollständig entwickelt.
- Eingeschränktes räumliches Sehen: Entfernungen können schwerer einzuschätzen sein.

Causes and risk factors

Albinismus wird durch Veränderungen in Genen verursacht, die an der Herstellung, Speicherung oder Verteilung von Melanin beteiligt sind. Verschiedene Genveränderungen führen zu unterschiedlichen Formen. Das Aussehen allein reicht deshalb nicht aus, um den genauen Typ zu bestimmen.

Die meisten Formen des okulokutanen Albinismus werden autosomal-rezessiv vererbt. Das bedeutet, dass ein Kind jeweils eine veränderte Genkopie von beiden Elternteilen erhält. Die Eltern haben häufig selbst keinen Albinismus, weil ihre zweite Genkopie normal arbeitet. Sie werden als Anlageträger bezeichnet.

Einige Formen des okulären Albinismus werden X-chromosomal vererbt. Sie betreffen daher häufiger Jungen und Männer. Frauen mit einer veränderten Genkopie können Anlageträgerinnen sein und manchmal leichte Augenveränderungen haben.

Ein betroffenes Familienmitglied oder bekannte Anlageträgerschaft erhöht die Wahrscheinlichkeit, dass Albinismus in einer Familie erneut auftritt. Wie hoch diese Wahrscheinlichkeit im Einzelfall ist, hängt vom betroffenen Gen und Erbgang ab. Eine genetische Beratung kann dies anhand des Familienstammbaums und möglicher Testergebnisse erklären.

Seltene syndromale Formen entstehen ebenfalls durch Genveränderungen. Beim Hermansky-Pudlak-Syndrom können zusätzlich eine Blutungsneigung sowie Erkrankungen von Lunge oder Darm auftreten. Andere sehr seltene Syndrome können das Immunsystem oder Nervensystem betreffen. Solche Begleitprobleme kommen bei den häufigeren, nicht syndromalen Formen nicht automatisch vor.[1,2,4]

Diagnosis

Die Abklärung beginnt meist mit der Krankengeschichte, einer körperlichen Untersuchung und einer ausführlichen Augenuntersuchung. Ärztinnen und Ärzte achten auf die Pigmentierung von Haut, Haaren und Augen sowie auf Sehschärfe, Nystagmus, Schielen und Lichtempfindlichkeit.

Bei der augenärztlichen Untersuchung wird die Netzhaut betrachtet. Eine optische

Kohärenztomografie, kurz OCT, kann detaillierte Bilder der Netzhaut erzeugen und eine foveale Hypoplasie zeigen. Diese Untersuchung ist schmerzlos und berührt das Auge normalerweise nicht.

Weitere mögliche Untersuchungen sind:

Ein Gentest kann die klinische Diagnose bestätigen und den Typ genauer einordnen. Er kann besonders hilfreich sein, wenn die äußeren Merkmale mild sind, eine syndromale Form vermutet wird oder Fragen zur Vererbung bestehen. Ein negatives Testergebnis schließt Albinismus nicht in jedem Fall sicher aus, da nicht jede krankheitsverursachende Veränderung mit jedem Test erkannt wird.

Bei ungewöhnlicher Blutungsneigung, häufigen Infektionen, Atemproblemen, Darmbeschwerden oder neurologischen Symptomen können zusätzliche Untersuchungen erforderlich sein. Diese Beschwerden sollten nicht automatisch Albinismus zugeschrieben werden.[1,3,5]

- Messung der Fehlsichtigkeit und Anpassung einer Brille oder von Kontaktlinsen.
- Untersuchung, ob Licht durch eine wenig pigmentierte Iris hindurchscheint.
- Prüfung der Augenstellung und der Zusammenarbeit beider Augen.
- In ausgewählten Fällen eine Messung der Sehbahn mit visuell evozierten Potenzialen.
- Hautärztliche Untersuchung bei auffälligen Pigment- oder Hautveränderungen.

Treatment and management

Die erblich bedingte verminderte Melaninbildung lässt sich derzeit nicht heilen. Die Behandlung richtet sich deshalb auf Sehvermögen, UV-Schutz, Hautkontrollen und die Unterstützung im Alltag.

Eine passende Brille oder Kontaktlinsen können Kurzsichtigkeit, Weitsichtigkeit und Hornhautverkrümmung korrigieren. Sie beheben die Entwicklungsveränderungen der Netzhaut nicht vollständig, können das nutzbare Sehvermögen aber deutlich verbessern.

Vergrößernde Sehhilfen, Lupen, Bildschirmvergrößerung, große Schrift und elektronische Lesegeräte können Schule, Arbeit und Freizeit erleichtern. Getönte Brillengläser, Sonnenbrillen und Hüte mit Krempe können Blendung reduzieren. Sehr dunkle Gläser sind nicht für jede Situation geeignet, weil sie in Innenräumen das Sehen erschweren können. Eine Fachperson für vergrößernde Sehhilfen kann verschiedene Möglichkeiten testen.

Schielen muss nicht immer behandelt werden. Eine Operation an den Augenmuskeln kann in ausgewählten Fällen die Augenstellung oder eine belastende Kopfhaltung verbessern. Sie

stellt jedoch nicht die normale Entwicklung von Netzhaut und Sehnerven wieder her. Auch Nystagmus verschwindet durch eine Operation nicht zuverlässig.[3,5]

Der Hautschutz sollte UV-Strahlung möglichst begrenzen. Dazu gehören:

Sonnencreme ergänzt Kleidung und Schatten, ersetzt sie aber nicht. Auch an bewölkten Tagen kann UV-Strahlung die Haut erreichen.

Kinder können von früher Förderung und schulischen Anpassungen profitieren. Ein Sitzplatz mit guter Sicht, blendungsarme Beleuchtung, digitale Texte, größere Schrift und zusätzliche Zeit für visuelle Aufgaben können sinnvoll sein. Die benötigte Unterstützung richtet sich nach dem tatsächlichen Sehvermögen, nicht allein nach der Diagnose.

Abwertende Reaktionen oder falsche Vorstellungen über Albinismus können psychisch belasten. Unterstützung durch Familie, Schule, Beratungsstellen oder Selbsthilfegruppen kann helfen. Bei anhaltender Niedergeschlagenheit, Angst oder sozialem Rückzug ist ein Gespräch mit einer medizinischen oder psychologischen Fachperson sinnvoll.[3,5,6]

- Schatten suchen, besonders bei starker Sonneneinstrahlung.
- Dicht gewebte, bedeckende Kleidung und einen breitkrempigen Hut tragen.
- Eine breit wirksame Sonnencreme mit hohem Lichtschutzfaktor verwenden.
- Sonnencreme nach den Angaben auf dem Produkt erneut auftragen, besonders nach Schwimmen oder starkem Schwitzen.
- Solarien und andere künstliche UV-Quellen vermeiden.
- Die Haut regelmäßig auf neue oder veränderte Stellen prüfen.

Complications

Unzureichend korrigierte Fehlsichtigkeit kann Lernen, Mobilität und Arbeit erschweren. Die verminderte Sehschärfe ist meist dauerhaft, bleibt bei nicht syndromalem Albinismus aber häufig relativ stabil. Plötzliche Sehverschlechterung, neue Lichtblitze, ein dunkler Schatten im Gesichtsfeld oder starke Augenschmerzen sind nicht typische Folgen und sollten dringend augenärztlich beurteilt werden.

Wiederholte UV-Schäden erhöhen das Risiko für vorzeitige Hautalterung und Hautkrebs. Hautkrebs kann bei wenig pigmentierter Haut anders aussehen als das oft beschriebene dunkle Muttermal. Eine nicht heilende Wunde, eine wachsende oder blutende Stelle sowie eine neue, raue oder auffällig veränderte Hautstelle sollten zeitnah ärztlich untersucht werden. Das ist normalerweise kein Notfall, sollte aber nicht bis zum nächsten routinemäßigen Termin warten.

Bei syndromalen Formen können ernstere Begleiterkrankungen auftreten. Starke oder nicht stillbare Blutungen, schwere Atemnot, bläuliche Lippen, Bewusstseinsstörungen oder Zeichen einer schweren Infektion erfordern sofortige medizinische Hilfe. Leichte Blutergüsse, wiederkehrendes Nasenbluten, häufige Infektionen, anhaltender Husten oder chronische Darmbeschwerden sollten zeitnah ärztlich abgeklärt werden.[1,4]

Follow up

Regelmäßige augenärztliche Kontrollen helfen, Fehlsichtigkeit, Schielen, Nystagmus und den Bedarf an Sehhilfen zu beurteilen. Kinder benötigen oft häufigere Anpassungen, weil sich Augen und Anforderungen in Schule und Alltag verändern. Erwachsene sollten Kontrollen in dem von der Augenärztin oder dem Augenarzt empfohlenen Abstand fortführen.

Die Haut sollte selbst regelmäßig betrachtet und bei Bedarf fotografisch dokumentiert werden. Ärztliche Hautkontrollen sind besonders wichtig bei hoher UV-Belastung, früheren auffälligen Hautveränderungen oder wenn die eigene Haut schwer zu beurteilen ist. Der passende Abstand wird individuell festgelegt.

Eine erneute genetische Beratung kann bei Kinderwunsch, neuen Testergebnissen oder einer veränderten Familienplanung hilfreich sein. Bei einer syndromalen Form richtet sich die Nachsorge zusätzlich nach den betroffenen Organen.

Routinekontrollen dienen der Vorbeugung und Anpassung von Hilfsmitteln. Neue oder rasch zunehmende Beschwerden sollten dagegen vor dem nächsten regulären Termin besprochen werden. Akute starke Sehprobleme, unkontrollierbare Blutungen oder schwere Atemnot benötigen eine dringende beziehungsweise notfallmäßige Beurteilung.

Sources

- GeneReviews®. Oculocutaneous Albinism and Ocular Albinism Overview. University of Washington, Seattle; NCBI Bookshelf.
- MedlinePlus Genetics. Oculocutaneous albinism und Ocular albinism. U.S. National Library of Medicine.
- American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus. Albinism. Patient information resource.
- GeneReviews®. Hermansky-Pudlak Syndrome. University of Washington, Seattle; NCBI Bookshelf.

- National Health Service. Albinism. NHS Conditions; zuletzt überprüft am 20. Juli 2023.
- Grønskov K, Ek J, Brøndum-Nielsen K. Oculocutaneous albinism. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2007;2:43.