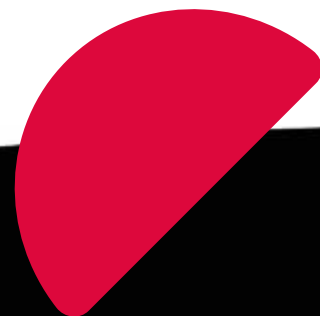


Albinisme

een genetische aandoening



Oogvereniging

Medische brochure

Deze brochure is een uitgave van Oogvereniging Albinisme.

Meer informatie of lid worden?
Oogvereniging.nl/albinisme

Volg ons ook op Facebook:
Oogvereniging Albinisme

Inhoudsopgave

Introductie	4
1. Verschillende vormen van albinisme	5
1.1. Oculocutaan albinisme	6
1.2. Oculair albinisme	6
1.3. Syndromale vormen van albinisme	6
2. Erfelijkheid	8
2.1. Manieren van overerving	8
2.2. De manier van overerving bij albinisme	8
2.3. Genetische varianten	10
2.4. De termen 'oculocutaan' en 'oculair'	12
3. Albinisme en het gezichtsvermogen	13
3.1. Het normale visuele systeem	13
3.2. Het visuele systeem van mensen met albinisme	14
4. Het uiterlijk van iemand met albinisme	17
5. Medische zorg	19
5.1. Diagnose	19
5.2. Operaties voor nystagmus en scheelzien	20
6. Leven met albinisme	22
6.1. Bescherming van de huid	22
6.2. Brillen en contactlenzen	24
6.3. Visuele hulpmiddelen	24
6.4. Erbij horen op school	24
7. Patiëntenvereniging	26
7.1. Oogvereniging Albinisme	26
7.2. Albinism Europe	26
Lijst van medische termen	27

Introductie

Albinisme is een genetische aandoening. Dat wil zeggen dat mensen met albinisme de aanleg voor albinisme erven van hun ouders en dat zij die kunnen doorgeven aan hun kinderen.

Albinisme komt van het Latijnse woord *albus*, dat 'wit' betekent. Albinisme kenmerkt zich dan ook door een verminderde hoeveelheid pigment in huid, haar en/of ogen (hypopigmentatie¹). De voornaamste eigenschappen als gevolg van albinisme hebben echter betrekking op de ogen:

- een verminderd gezichtsvermogen
- lichtgevoeligheid (fotofobie²)
- scheelzien (strabismus³)
- wiebelogen (nystagmus⁴)
- een doorschijnende iris (irisdiafanie⁵)
- geen of verminderde pigmentatie (hypopigmentatie¹) van het netvlies (retina⁶)
- een gele vlek die onderontwikkeld is (fovea hypoplasie⁷)
- een afwijkende kruising van de oogzenuwbanen (misrouting⁸)

Alle vormen van albinisme worden veroorzaakt door een verstoring in de aanmaak van pigment (melanine⁹). Op dit moment is er geen behandeling voor de slechtziendheid en het tekort aan pigment. Wel bestaan er hulpmiddelen die kunnen helpen om het leven makkelijker te maken (zie paragrafen 6.2. en 6.3.).

In Europa komt albinisme voor bij minstens 1 op de 17.000 mensen. Waarschijnlijk ligt dit aantal veel hoger (minimaal 1 op de 14.000). De verklaring voor dit verschil is dat een milde vorm van albinisme niet altijd gediagnosticeerd wordt.



1. Verschillende vormen van albinisme

Er zijn verschillende vormen van albinisme: de bekendste zijn oculocutaan albinisme en oculair albinisme. Daarnaast zijn er zeldzame syndromen (ziektebeelden) die met albinisme samengaan. De verschillen zijn zowel te vinden in het uiterlijk (fenotype¹⁰) als in de genen (genotype¹¹) van iemand met albinisme. De medische wetenschap probeert het verband tussen de uiterlijke kenmerken en de genen te begrijpen, maar de relatie hier-tussen is bij albinisme tot op heden grotendeels

onbekend. Zo kan het zijn dat twee mensen met albinisme hetzelfde aangedane gen hebben, maar dat de één een lichter uiterlijk heeft dan de ander of aanzienlijk minder ziet. Ook mensen met albinisme die een vergelijkbaar uiterlijk hebben, kunnen verschillende aangedane genen hebben. Zie ook de afbeeldingen hieronder. De persoon links en rechts hebben een vergelijkbaar soort uiterlijk, maar het albinisme ligt bij hen op verschillende genen.



Antoine, OCA1, visus 0,3 (30%)



Maëlle, 24 jaar, HPS1, visus 0,3 (30%)

Foto's: Silvia Amodio

1.1. OCULOCUTAAN ALBINISME

De meest voorkomende vorm is oculocutaan albinisme. Oculocutaan betekent: met betrekking tot het oog (oculus) en de huid (cutis). Bij oculocutaan albinisme is, naast de typische oogafwijkingen, ook sprake van een verminderde of complete afwezigheid van pigment in huid en haar. Door dit gebrek aan pigment ontstaan de typerende lichte uiterlijke kenmerken, die veelal bekend zijn bij het grote publiek. Soms valt het amper op dat er minder pigmentatie aanwezig is.

1.2. OCULAIR ALBINISME

Oculair betekent: met betrekking tot het oog. Bij oculair albinisme zijn de oogafwijkingen de enige gevolgen van het albinisme. De huid en het haar zijn normaal gepigmenteerd, al hebben

sommige mensen een lichter uiterlijk dan hun bloedverwanten.

1.3. SYNDROMALE VORMEN VAN ALBINISME

Het woord 'syndroom' is afgeleid van de term 'syndroom'. Hiermee worden alle verschijnselen of symptomen bedoeld die behoren bij een ziekte of aandoening. Naast de gebruikelijke kenmerken van albinisme (oculair of oculocutaan), hebben mensen met een syndromale vorm van albinisme bijkomende medische aandoeningen aan bijvoorbeeld de darmen, de longen, de bloedplaatjes of het immuunsysteem.

Er bestaan twee verschillende syndromale vormen van albinisme: het Hermansky-Pudlak Syndroom (HPS) en het Chediak-Higashi Syndroom (CHS).



Léo, 6 jaar, OA1, visus 0,12 (12%)



Daniel, 64 jaar, HPS5, visus 0,1 (10%)

Hermansky-Pudlak Syndroom

Bij het Hermansky-Pudlak Syndroom (HPS) gaat albinisme gepaard met een bloedingsstoornis. Deze ontstaat door een probleem met de bloedplaatjes hetgeen leidt tot een langzamere bloedstolling. Dit betekent dat bloedingen na een verwonding langer aanhouden en dat mensen met HPS ook vaker last hebben van bloedingen zoals bloedneuzen of bloedend tandvlees. Ook krijgen ze vaker blauwe plekken, zelfs na mild stoten. Daarnaast kunnen er ernstige bloedingen optreden bij medische verrichtingen, tandheelkundige ingrepen en bij bevallingen. Medicatie met bloedverdunnende eigenschappen, zoals aspirine, ibuprofen en diclofenac, dient dan ook te allen tijde vermeden te worden.

Bij HPS zijn de bijkomende symptomen divers. Sommigen krijgen te maken met een aantasting van de longen (pulmonaire fibrose). Ook chronische darmontstekingen (colitis) komen voor, hier heeft ongeveer 15% last van.

In heel zeldzame gevallen kan nierfalen of een hartspierziekte (cardiomyopathie) optreden. Ook een afname van de witte bloedcellen (neutropenie) kan zich voordoen en het risico op infecties vergroten.

HPS komt voor bij 1 tot 2 op de 1.000.000 personen. In de VS zet het HPS Network zich in voor mensen met HPS en hun naasten. Kijk voor meer informatie op: hpsnetwork.org.

Chediak Higashi Syndroom

Meldingen van het Chediak Higashi Syndroom (CHS) zijn zeer zeldzaam (ongeveer 1 per 1.000.000). Mensen met CHS hebben, net als mensen met HPS, een vorm van albinisme en een afwijking in de bloedplaatjes. Naast deze symptomen hebben zij ook neurologische aandoeningen en ernstige afwijkingen in het immuunsysteem. Mensen met CHS hebben daarom zeer regelmatig last van infecties. Momenteel is de enige bekende behandeling een beenmergtransplantatie die op jonge leeftijd dient plaats te vinden.

Vaak hebben mensen met CHS een typische haarkleur, bijna zilver.

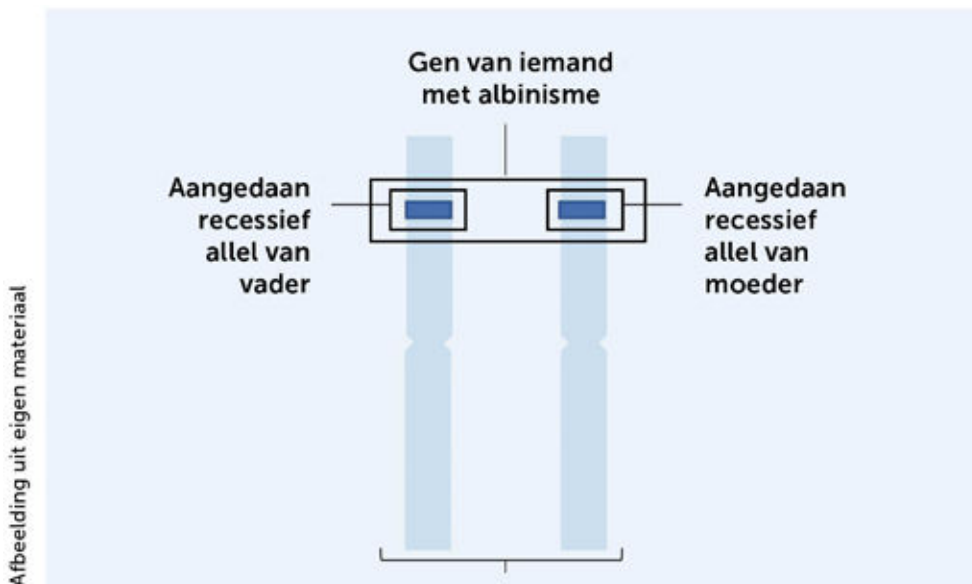
2. Erfelijkheid

Albinisme is een aangeboren erfelijke aandoening. In dit hoofdstuk wordt kort ingegaan op de algemene manieren van overerving. Vervolgens wordt ingezoomd op de overerving bij albinisme: autosomaal recessief en X-gebonden. Daarna wordt uitgelegd wat de genetische varianten (de betrokken genen) zijn bij het albinisme. Tot slot wordt stilgestaan bij het gebruik van de termen 'oculocutaan' en 'oculair'.

2.1. MANIEREN VAN OVERERVING

De eigenschappen van mensen worden bepaald door de genen die zij hebben geërfd van hun ouders. Deze genen liggen op strengen DNA, die chromosomen worden genoemd. Elke menselijke cel bevat 22 paren chromosomen die voor mannen en vrouwen gelijk zijn (autosomen¹²) en één paar geslachtschromosomen¹³ (uitgedrukt in X of Y). Vrouwen hebben twee X-chromosomen,

terwijl mannen een X- en een Y-chromosoom hebben. Elke cel heeft twee varianten (allelen¹⁴) van elk gen, met uitzondering van de genen die liggen op de X- en Y-chromosomen bij de man. Eén allel komt van de vader en de andere van de moeder. Deze beide allelen bepalen samen of de hierin opgeslagen genetische eigenschap tot uiting komt. Er bestaan dominante allelen¹⁵ en recessieve allelen¹⁶. Van een dominant allel is er slechts één nodig (óf van de vader óf van de moeder) om de eigenschap tot uiting te laten komen. Van een recessief allel zijn er twee nodig (en van de vader en van de moeder) om een eigenschap tot uiting te laten komen.



2.2. DE MANIER VAN OVERERVING BIJ ALBINISME

Er zijn twee verschillende manieren van overerving: autosomaal recessief¹⁷ en X-gebonden¹⁸. In de meeste gevallen erft albinisme autosomaal recessief over, behalve bij oculair albinisme, dat op het X-chromosoom ligt.

Figuur 1. Chromosomenpaar, gen en allelen



Autosomaal recessieve overerving

Bij deze vorm van overerving hebben ouders een gezond allel en een aangedaan allel. Omdat het aangedane allel recessief is, zijn er twee voor nodig om de eigenschap (albinisme) tot uiting te laten komen. Omdat de ouders ook een gezond allel hebben, hebben ze zelf geen albinisme. Deze ouders noemen we daarom dragers van albinisme. Hun kind (zoon/ dochter) met albinisme heeft van de ouders twee recessieve aangedane allelen gekregen. De kans dat een kind bij de geboorte een recessief allel van beide ouders (dragere) overerft en dus albinisme heeft, is 1 op 4 bij elke zwangerschap. Zie ook figuur 2. Als ouders aan elkaar verwant zijn, is de kans dat beide ouders eenzelfde aangedaan allel dragen groter.

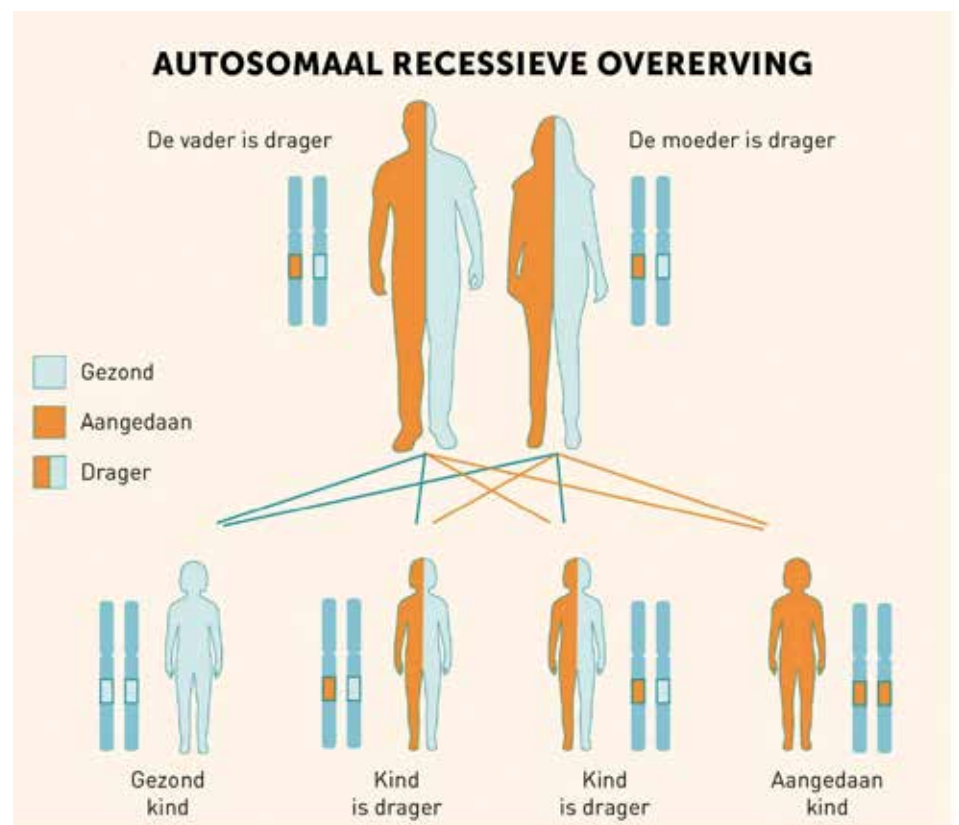
Als iemand met autosomaal recessief albinisme kinderen krijgt met iemand die geen drager is, zullen hun kinderen altijd drager zijn maar geen albinisme hebben. Is de partner van iemand met albinisme echter drager van eenzelfde type

albinisme, dan is de kans 50% dat het kind albinisme heeft en 50% dat het kind drager is.

X-gebonden overerving

Vrouwen hebben een XX-chromosomenpaar, mannen een XY-chromosomenpaar. In het geval van X-gebonden overerving is er sprake van een vader zonder albinisme en een

moeder die drager is van een aangedaan recessief allel¹⁶ op één van haar X-chromosomen. Als zij een dochter krijgen dan is de kans 1 op 2 dat hun dochter drager is. Zij zal echter nooit albinisme hebben omdat ze altijd een gezond dominant X-chromosoom erft van haar vader. Als dit paar een zoon krijgt dan is de kans 1 op 2 dat



Figuur 2. Autosomaal recessieve overerving

hun zoon albinisme heeft: hij erft van zijn moeder het gezonde of het aangedane X-chromosoom. Het Y-chromosoom van de vader bevat nooit het allel¹⁴ voor albinisme. Dit betekent dat bij het erven van het aangedane X-chromosoom albinisme tot uiting komt. Zie ook figuur 3.

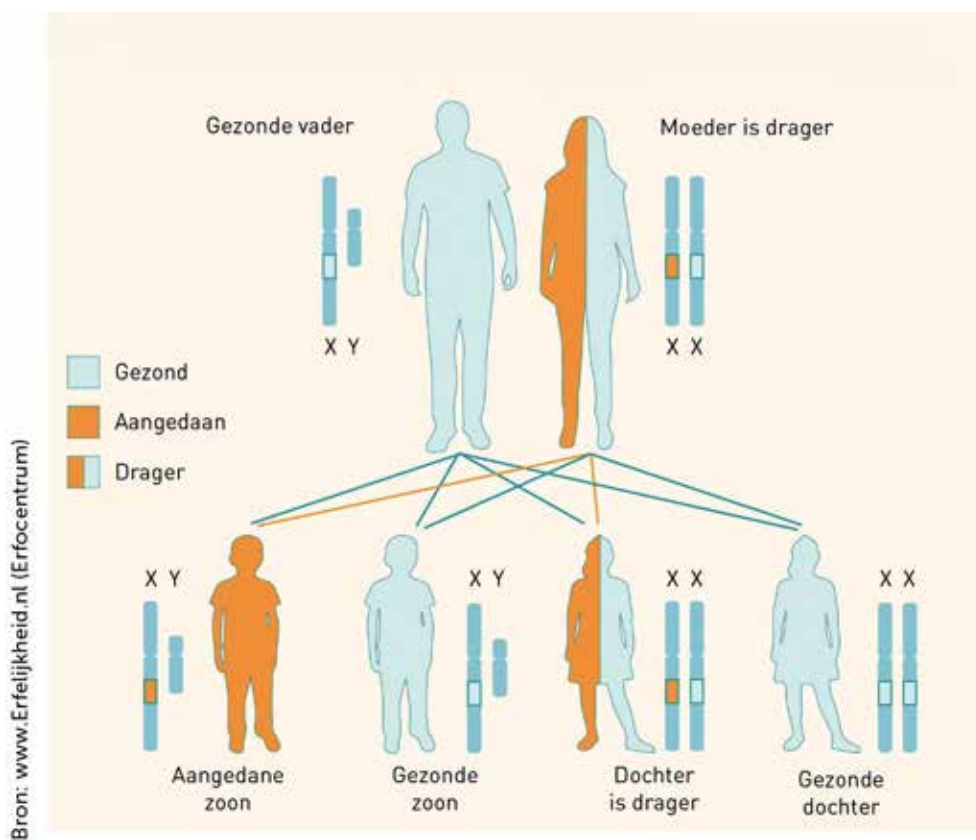
Als een man met de X-gebonden vorm van albinisme kinderen krijgt met een vrouw die geen drager is, zullen hun dochters altijd dragers zijn. Dit stel zal zonen krijgen die geen albinisme hebben en ook geen drager zijn. Zij krijgen immers het niet-aangedane X-chromosoom van hun moeder.

2.3. GENETISCHE VARIANTEN

In 2021 zijn er 21 genen bekend die verantwoordelijk kunnen zijn voor de verschillende vormen van albinisme (zie tabel 1). De meeste hiervan zijn pas recent ontdekt. Vermoedelijk zijn er nog meer onontdekte genen.

Het eerste gen dat ontdekt werd, was het TYR-gen. Wanneer het TYR-gen gemuteerd is (afwijkt), dan spreekt men van type 1 oculocutaan albinisme (OCA1). De mutaties in de genen OCA2, TYRP1 en SLC45A2 worden in verband gebracht met de typen OCA2 tot en met OCA4. En SLC24A5, LRMDA en DCT worden in verband gebracht met de typen OCA6 tot en met OCA8. Voor OCA5 is het betreffende gen (nog) niet bekend.

Bij 12 van de 21 bekende genen die albinisme kunnen veroorzaken is er sprake van het Hermansky-Pudlak Syndroom of het Chediak Higashi Syndroom. Momenteel zijn er 11 typen HPS en een enkel type CHS bekend.



Figuur 3. X-gebonden overerving

	Gen	Classificatie	Type albinisme
1	TYR	OCA1	Oculocutaan Albinisme Type 1
2	OCA2	OCA2	Oculocutaan Albinisme Type 2
3	TYRP1	OCA3	Oculocutaan Albinisme Type 3
4	SLC45A2	OCA4	Oculocutaan Albinisme Type 4
5	Niet gedefinieerd	OCA5	Oculocutaan Albinisme Type 5
6	SLC24A5	OCA6	Oculocutaan Albinisme Type 6
7	LRMDA	OCA7	Oculocutaan Albinisme Type 7
8	DCT	OCA8	Oculocutaan Albinisme Type 8
9	GPR143	OA1	Oculair Albinisme Type 1
10	LYST	CHS1	Chediak–Higashi Syndroom Type 1
11	HPS1	HPS1	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 1
12	AP3B1	HPS2	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 2
13	HPS3	HPS3	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 3
14	HPS4	HPS4	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 4
15	HPS5	HPS5	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 5
16	HPS6	HPS6	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 6
17	DTNBP1	HPS7	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 7
18	BLOC1S3	HPS8	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 8
19	BLOC1S6	HPS9	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 9
20	AP3D1	HPS10	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 10
21	BLOC1S5	HPS11	Hermansky–Pudlak Syndroom Type 11
*	SLC38A8	FHONDA	FHONDA Syndroom

Tabel 1. Lijst van genen die de verschillende typen van albinisme kunnen veroorzaken zoals bekend in 2021

* FHONDA Syndroom heeft een aantal zeldzame kenmerken met albinisme gemeen en wordt in genetisch onderzoek meegenomen. Het is echter geen vorm van albinisme want er zijn geen tekenen van hypopigmentatie¹.

Het GRP143 gen is het enige van de 21 genen dat zich bevindt op het geslachtschromosoom¹³ (het X-chromosoom). Dit leidt enkel tot oculair albinisme. Dit wordt ook X-gebonden of geslachtsgebonden (oculair) albinisme genoemd. In principe hebben alleen mannen deze vorm van albinisme.

Tot slot is er nog het SLC38A8 gen. Mensen met mutaties in dit gen hebben alle kenmerken van oculair albinisme zoals nystagmus⁴, fovea hypoplasie⁷ en misrouting⁸. Ondanks deze oogheelkundige overeenkomsten valt deze mutatie niet onder albinisme omdat er geen sprake is van verminderde pigmentatie in zowel ogen als huid en haar. Deze specifieke aandoening heet het FHONDA-syndroom (Foveal Hypoplasia Optic Nerve decussation Defects and Anterior segment dysgenesis). Bij een vermoeden van albinisme wordt dit gen vaak meegenomen in het genetisch onderzoek.

In Nederland komt albinisme op het TYR-gen het meeste voor, namelijk 33%. Op de voet

gevolgd door OCA2 (30%). Om te weten van welke vorm van albinisme sprake is, moet de genetische oorzaak onderzocht worden. Klinisch onderzoek (het kijken naar uiterlijke verschijnselen) is niet voldoende om die te kunnen vaststellen. Alleen genetisch onderzoek (erfelijkheidsonderzoek) kan hierover uitsluitel geven. Door middel van genetisch onderzoek kan onderscheid worden gemaakt tussen de klassieke en de syndromale vormen van albinisme. Daarnaast kan genetisch onderzoek helpen om uitsluitel te geven bij milde vormen van albinisme, waarbij klinisch onderzoek niet eenduidig aantoont dat iemand albinisme heeft.

2.4. DE TERMEN 'OCULOCUTAAN' EN 'OCULAIR'

In de voorgaande hoofdstukken zijn de verschillende typen - uiterlijke kenmerken en genetische varianten van albinisme - besproken en zijn ook de termen 'oculocutaan' en 'oculair' uitgelegd. De manier waarop deze termen

in de praktijk worden gebruikt kan echter verwarrend zijn. Door oogartsen en mensen met albinisme zelf wordt de term 'oculair albinisme' vaak gebruikt als er geen duidelijke hypopigmentatie¹ is van huid en haar. Genetisch gezien wordt de term oculair albinisme echter uitsluitend gereserveerd voor de X-gebonden vorm.



3. Albinisme en het gezichtsvermogen

Mensen met albinisme hebben in meer of mindere mate een verminderd gezichtsvermogen. Dit heeft te maken met verschillende oogheelkundige afwijkingen. In dit hoofdstuk wordt eerst ingegaan op het normale visuele systeem van mensen. Vervolgens wordt uitgelegd hoe dit bij albinisme afwijkt.

3.1. HET NORMALE VISUELE SYSTEEM

Licht komt via de pupil het oog binnen. Dit is de ronde opening in het midden van de iris. De pupil wordt groter in het donker en kleiner bij fel licht. Zoals te zien is in figuur 4, bevindt de pupil zich voor de ooglenzen. Het hoornvlies is het glas-

heldere voorste deel van het oog. Dit deel ligt voor de iris, die de kleur van het oog bepaalt.

Het licht belandt tenslotte achter in het oog, op het netvlies (retina⁶). In het midden van het netvlies, op de as van de pupil, bevindt zich de gele vlek (macula¹⁹). In het netvlies

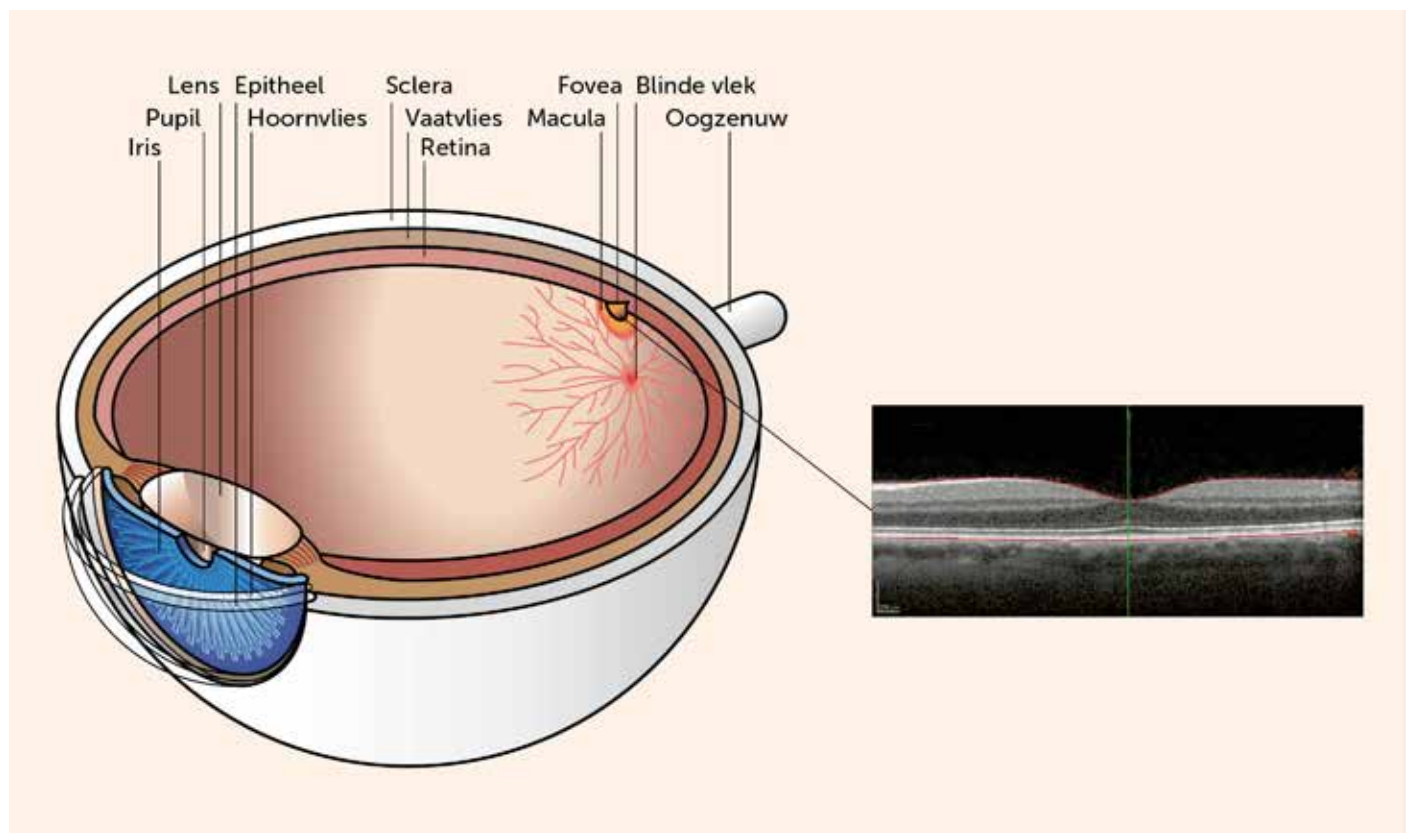


Foto: Shutterstock, bewerking Lawine

Figuur 4. 3D-doorsnede van het oog en afbeelding van de fovea

wordt door de staafjes en de kegeltjes de visuele informatie omgezet in elektrische signalen. Die elektrische signalen worden vervolgens via de oogzenuw doorgestuurd naar het visuele gebied van de hersenen. De oogzenuw is de verbinding tussen het oog en de hersenen.

Het netvlies bestaat uit een aantal lagen. De onderste laag van het netvlies is het retinaal pigmentepitheel (RPE)²⁰ waarin melanine⁹ normaal wordt opgeslagen. Het vaatvlies (chorioidea), dat bloedvaten bevat, ligt tussen het oogwit (harde oogrok of sclera) en het netvlies.

In het middelpunt van de gele vlek¹⁹ ligt een gebied van ongeveer 2 millimeter in doorsnee dat enigszins hol loopt: de

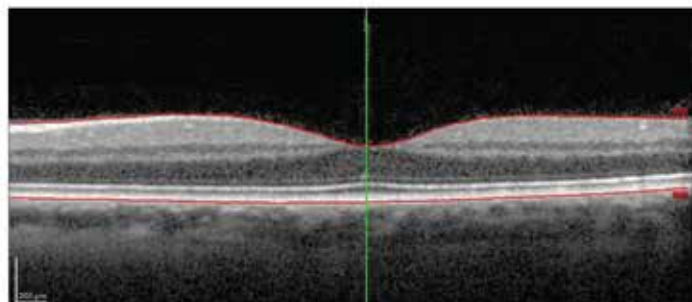
fovea²¹. Hierin is de dichtheid van lichtgevoelige cellen (fotoreceptoren) maximaal. Dit betekent dat mensen met dit centrale deel van het netvlies het scherpst kunnen zien. De meest bekende fotoreceptoren zijn de kegeltjes en de staafjes. De kegeltjes nemen kleur en contrast waar, waardoor details te zien zijn. De staafjes nemen met name in het donker beweging en ruimte waar, waardoor mensen ook kunnen zien als er weinig licht is. De kegeltjes en staafjes zijn ongelijkmatig verdeeld over het netvlies. In de fovea bevinden zich heel veel kegeltjes bij elkaar. De rest van de kegeltjes en de staafjes liggen verspreid over het netvlies. Zij geven een beeld van de ruimte waarin iemand zich bevindt. Dit heet 'het perifere zien'.

3.2. HET VISUELE SYSTEEM VAN MENSEN MET ALBINISME

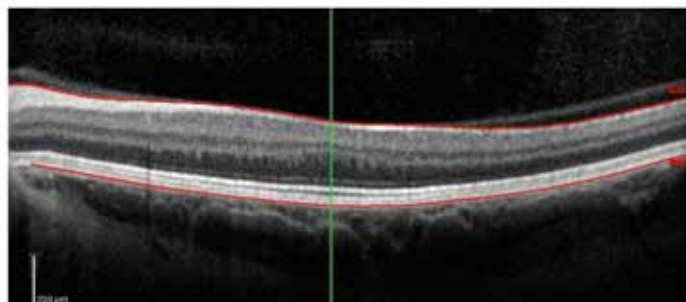
De pupil bepaalt de hoeveelheid licht die het oog binnenkomt. De iris van iemand met albinisme bevat weinig pigment waardoor deze ook licht doorlaat. Dit wordt irisdiafanie⁵ genoemd. Daarnaast is de fovea²¹ niet goed ontwikkeld, zoals in figuur 5b is te zien. Dit heet fovea hypoplasie⁷.

De verminderde pigmentatie in de iris en in het retinaal pigmentepitheel²⁰ zijn de voornaamste oorzaken van lichtschuwheid. Dit is dan ook de reden dat mensen met albinisme slecht tegen fel zonlicht kunnen en bijvoorbeeld kaarslicht mijden. De verminderde pigmentatie zorgt er namelijk

Foto's: uit eigen materiaal



Figuur 5a. OCT-scan van een normale fovea



Figuur 5b. OCT-scan van fovea hypoplasie

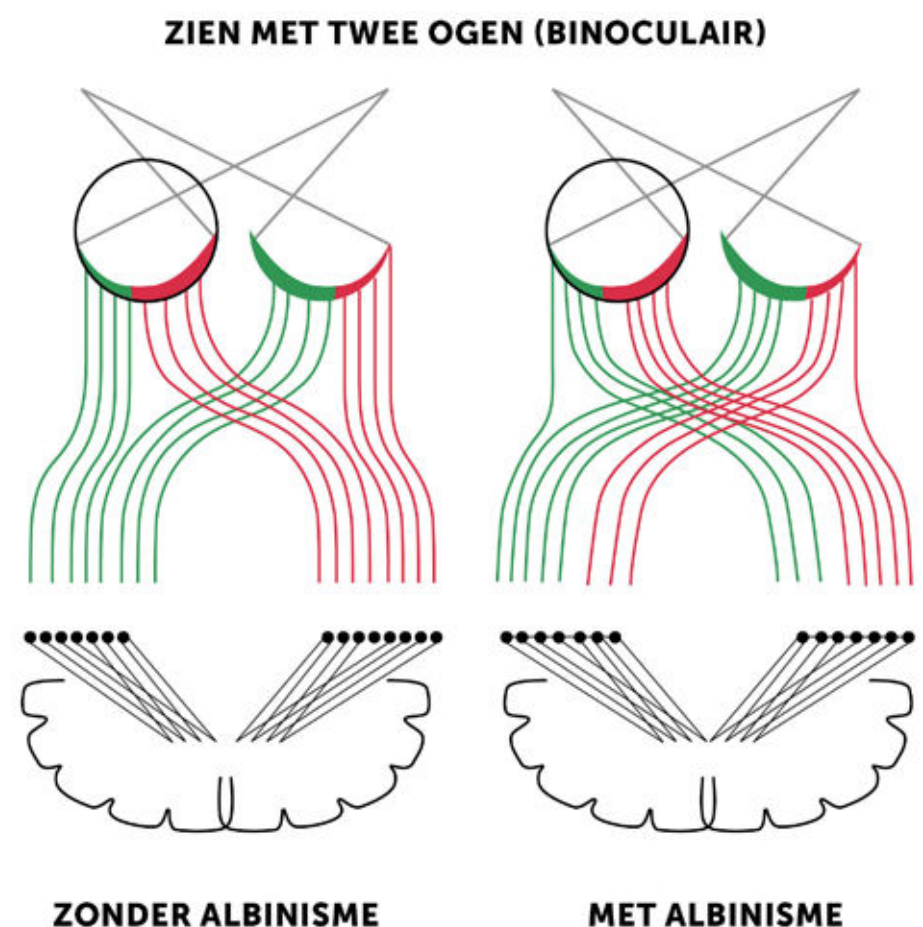
voor dat de iris licht doorlaat (normaal komt licht alleen het oog binnen via de pupil) en dat het netvlies binnen het oog het licht reflecteert. De onderontwikkelde fovea is verantwoordelijk voor het slechtere gezichtsvermogen.

Bij iemand met albinisme verloopt de kruising van de zenuwbanen die van de ogen naar de hersenen lopen abnormaal. Dit heet misrouting⁸. Hierdoor worden de beelden van beide ogen niet op dezelfde plaatsen in de hersenen verwerkt, zie figuur 6. Dit heeft een verminderde of afwezige dieptewaarneming tot gevolg (stereoscopisch zien²²). Het zien van diepte in bijvoorbeeld een 3D film is daarom vaak lastig.

De afwijkingen in het oog en de oogzenuw zorgen ervoor dat de visuele functies zich niet normaal ontwikkelen. Dit veroorzaakt mogelijk ook aangeboren nystagmus (congenitale nystagmus²³), die zichtbaar wordt gedurende de eerste maanden na de geboorte. Naarmate iemand ouder wordt kan de nystagmus afnemen.

De fovea hypoplasie⁷ beperkt meestal de visuele ontwikkeling en kan in combinatie met de misrouting⁸ scheelzien ver-

oorzaken, zowel convergent²⁴ (één of beide ogen staan naar binnen) als divergent²⁵ (één of beide ogen staan naar buiten).



Bron: <https://digital.csic.es/handle/10261/62911>

Figuur 6. We zien met beide ogen tegelijk (binoculair). Informatie vanuit de ogen gaat voor de helft naar de tegenovergestelde hersenhelft en voor de andere helft naar dezelfde hersenhelft. Dit betekent dat de helft van de oogzenuwbanen kruist. Bij albinisme kruisen er echter meer oogzenuwbanen, waardoor er meer informatie gaat naar de tegenovergestelde hersenhelft. Dit wordt misrouting⁸ genoemd.

Naast deze afwijkingen komen ook refractieafwijkingen²⁶ (brekingsafwijkingen of 'brilafwijkingen') frequent voor:

- Verziendheid (hypermetropie²⁷).
- Bijziendheid (myopie²⁸).
- Extreme cilinderafwijking (astigmatisme²⁹): Hierbij is de kromming van het hoornvlies licht ovaal in plaats van rond. Iemand met astigmatisme ziet zowel dichtbij als in de verte onscherp.

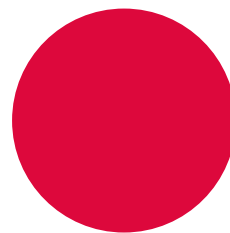
De gezichtsscherpte bij albinisme varieert van 0,05 (5%) tot 1,25 (125%) met een gemiddelde van 0,25-0,3 (25-30%). De mate van slechtziendheid kan dus ernstig zijn (gezichtsscherpte lager dan 0,1), maar is veelal matig (gezichtsscherpte 0,2 of meer).

Een gemiddeld oog ziet 1,0 ook wel 100% genoemd. Een visus van 0,2 (20%) betekent niet dat iemand 80% van de wereld niet ziet. Het gaat echter om het zien van details: mensen met albinisme hebben wel overzicht over het hele beeld, maar de details zijn op afstand niet goed zichtbaar. Details die voor een normaal ziend persoon op 10 meter zichtbaar zijn, zijn voor

iemand met een gezichtscherpte van 0,2 (20%) pas op 2 meter zichtbaar. Voorbeeld: je ziet de boom wel staan, maar niet de kastanjes die in de boom hangen.

De gezichtsscherpte kan tot zeker 12 jaar nog toenemen. Daarna blijft de visus over het algemeen hetzelfde. Op ongeveer tweeënhalvejarige leeftijd hebben kinderen de helft van hun visus bereikt. Op vierjarige leeftijd is dit al ongeveer driekwart. Daarna neemt de gezichtsscherpte nog wel toe, maar relatief veel minder. Dat betekent dat bij een visus van 0,25 op vierjarige leeftijd, deze misschien nog wel 0,3 wordt of heel misschien 0,4, maar geen 1,0.

Het zicht blijft over het algemeen stabiel met het ouder worden. Mensen met albinisme kunnen uiteraard, net als ieder ander, te maken krijgen met ouderdomsziektes zoals staar of glaucoom. Zij zijn over het algemeen niet kleurenblind.



4. Het uiterlijk van iemand met albinisme

Een persoon met oculocutaan albinisme heeft vaak een opvallend uiterlijk dat wordt gekenmerkt door een vermindering of afwezigheid van pigment in de huid en het haar. Deze lichtere haar- en huidskleur vallen vooral op in gebieden waar mensen met een donkere haar- en/of huidskleur wonen, zoals in Afrika of Azië. In deze gebieden is dit dan ook het duidelijkste diagnostische kenmerk voor albinisme. Iemand met oculair albinisme is over het algemeen normaal gepigmenteerd.

De mate van hypopigmentatie¹ kan erg variëren en is afhankelijk van het gen dat is aangedaan en de mutatie in het betreffende gen. Echter, op grond van het aangedane gen kan het uiterlijk meestal niet voorspeld worden.



Bénédicte, 71 jaar, OCA1, visus 0,05 (5%)

De ogen van iemand met albinisme lijken bij veel lichtinval soms rood, maar dit zijn ze niet. Irisdiafanie⁵ zorgt ervoor dat de reflectie van het netvlies zichtbaar is door de iris. Het netvlies is oranje-roze door de bloedvaten van het vaatvlies. Hierdoor lijkt de iris een rozige gloed te krijgen (zie de foto van Bénédicte).

Het afwijkende uiterlijk van een deel van de mensen met albinisme zorgt soms voor ongewenste aandacht, starende blikken en vooroordelen. Het is echter minder bekend dat mensen met albinisme te maken hebben met slechtziendheid.



Alexiane, 14 jaar, OCA1, visus 0,2 (20%)

Foto's: Silvia Amodio

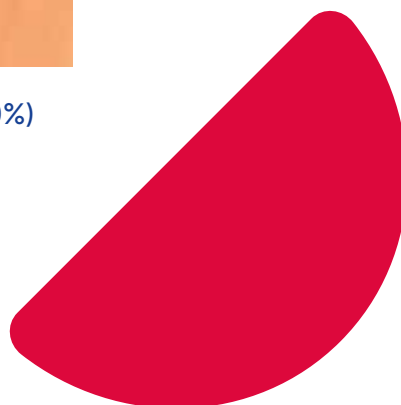
Twee personen met OCA1, maar met een zeer verschillend uiterlijk

Mensen kunnen zich ongemakkelijk voelen wanneer ze proberen oogcontact te maken met iemand met albinisme omdat deze last heeft van nystagmus⁴ en/of scheelzien³. Mensen met albinisme kunnen zich op hun beurt daarover onprettig voelen. Deze factoren kunnen een negatieve invloed hebben op het sociale leven van iemand met albinisme.



Foto: Silvia Amodio

Christiana, 5 jaar, OCA2, visus 0,2 (20%)



5. Medische zorg

In dit hoofdstuk is aandacht voor de klinische en de genetische diagnose van albinisme. Vervolgens wordt ingegaan op mogelijke operaties voor scheelzien en nystagmus.

5.1. DIAGNOSE

Klinische diagnose

De klinische diagnose kan worden gesteld bij de geboorte wanneer de symptomen van albinisme duidelijk zichtbaar zijn, zoals de hypopigmentatie¹ van de huid en het haar. In veel gevallen is de mate van hypopigmentatie van de ogen, de huid en het haar echter niet zodanig dat alleen op grond daarvan een diagnose gesteld kan worden. Gedurende de eerste levensmaanden, wanneer de nystagmus⁴ naar voren komt, wordt dan veelal een bezoek aan de oogarts aangeraden. Het komt vaak voor dat

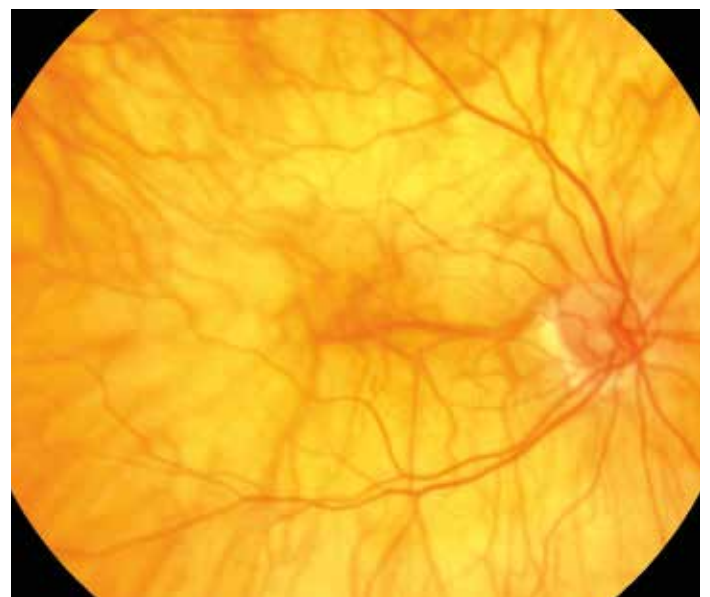
een baby met albinisme later is met het gericht kijken dan een baby zonder albinisme. Normaal gaat een baby rond 4-6 weken voor het eerst duidelijk fixeren, volgen en lachen. Bij een kindje met albinisme gebeurt dit pas na een paar maanden.

Er kunnen diverse onderzoeken uitgevoerd worden naar de verschillende oogstructuren, zoals de iris, het netvlies, de macula¹⁹ en de fovea²¹. Een oogarts maakt gebruik van de volgende onderzoeken:

- Met behulp van een spleetlamp³⁰ wordt een transilluminatie³¹ onderzoek uitgevoerd naar de irisdiafanie⁵. Dit onderzoek bestaat uit het schijnen van een lichtbron (de spleetlamp) aan de zijkant van het oog, waarbij het licht dat door de iris valt kan worden geobserveerd.



Figuur 7a. Fundusfoto van een normaal netvlies



Figuur 7b. Fundusfoto van iemand met albinisme

Foto's: uit eigen materiaal

- Met oogspiegelen³² en met fundusfotografie³³ (zie figuur 7) wordt gekeken naar de hoeveelheid pigment in het netvlies en de fovea hypoplasie⁷.
- De (mate van) onderontwikkeling van de gele vlek (fovea hypoplasie) kan worden vastgesteld met een Optical Coherence Tomography (OCT)-scan³⁴.
- Daarnaast kan misrouting⁸ onderzocht worden door het meten van Visual Evoked Potentials (VEP)³⁵.

Bij de aanwezigheid van aangeboren nystagmus, zonder dat het al duidelijk is wat er exact aan de hand is, raden sommige artsen een MRI-scan (Magnetic Resonance Imaging) aan. Dit is bij een verder gezond kind weinig zinvol: bijna altijd zal er sprake zijn van een oogheelkundige oorzaak van de nystagmus. Wanneer klinisch onderzoek aanleiding geeft om aan albinisme te denken wordt er geen MRI-scan gedaan, omdat dit geen aanvullende informatie oplevert.

Genetische diagnose

Een genetische diagnose is belangrijk. Deze zorgt voor een bevestiging en verduidelijking van de klinische diagnose. Bovendien wordt duidelijk of het gaat om een klassieke vorm of syndromale vorm van albinisme. Deze kennis is nodig om de juiste behandeling in gang te kunnen zetten, wat met name belangrijk is voor de syndromale vormen van albinisme. Genetisch onderzoek kan ook nuttig zijn bij milde vormen van albinisme, waarbij klinisch onderzoek geen uitsluitsel biedt.

Een genetische diagnose kan inzicht geven in hoe albinisme binnen een familie is overgeërfd. Daar-

naast kan hiermee voorspeld worden hoe de aandoening aan mogelijke toekomstige kinderen en/of volgende generaties kan worden doorgegeven. Deze informatie kan van belang zijn voor mensen met een kinderwens.

Ook kan een genetische diagnose bijdragen aan wetenschappelijk onderzoek over albinisme. Hoe meer mensen met albinisme zich genetisch laten onderzoeken, hoe meer informatie er beschikbaar komt voor vervolgonderzoek naar bijvoorbeeld de relatie tussen de uiterlijke kenmerken en genetische varianten van albinisme.

Genetisch onderzoek kan aangevraagd worden met een verwijzing van de huisarts naar een klinisch geneticus. Dit kan onder andere bij het Amsterdam UMC waar expertise is over dit type genetisch onderzoek.

5.2. OPERATIES VOOR NYSTAGMUS EN SCHEELZIEN

Nystagmus⁴ vermindert de gezichtsscherpte en maakt kijken lastiger en vermoeiend. De hersenen zijn echter gewend aan de bewegende ogen en daarom zien mensen met aangeboren nystagmus (congenitale nystagmus²³) geen wiebelend beeld, behalve in zeldzame gevallen. Deze permanente beweging van het visuele beeld wordt oscillopsie³⁶ genoemd. Om beter te kunnen zien nemen mensen met albinisme vaak onbewust een oncomfortabele houding aan. Hierbij houden ze hun hoofd vaak schuin. Deze positie wordt het nulpunt genoemd, waarbij de nystagmus vermindert en soms zelfs stopt.

- Nystagmus in combinatie met scheelzien kan ook in de weg staan bij sociale interacties. De oorzaak van nystagmus bij albinisme is (nog) niet bekend. Mogelijk speelt misrouting⁸ hierbij een rol. Er bestaan operaties om scheelzien en/of nystagmus te behandelen.

Scheelzien

Operaties voor scheelzien (oogspiercorrecties) worden veel gedaan. Deze operaties zijn hoofdzakelijk cosmetisch en verbeteren de gezichtscherpte niet. Het optimale moment van een scheelziensoperatie wordt bepaald door de orthoptist in overleg met de oogarts. Voorwaarde is meestal dat de scheelzienshoek constant is, dus dat de ernst van het scheelzien niet steeds wisselt. Bij een steeds wisselende hoek is het namelijk onduidelijk hoeveel een spier precies verzet moet worden voor een optimaal resultaat. Verder moet de scheelzienshoek redelijk betrouwbaar bepaald kunnen worden. Bij fors scheelzien kan een kind van 2-3 jaar al geopereerd worden.

Om bij scheelzien een zogenaamd lui oog (amblyopie³⁷) te voorkomen moet het goede oog afgeplakt worden. Dit heeft alleen effect op jonge leeftijd (tot ongeveer 10 jaar), omdat dan het scherpzien nog in ontwikkeling is. Hoe jonger het afplakken gestart wordt, des te groter het resultaat.

Soms komt het na een oogspiercorrectie voor dat de nystagmus afneemt.

Nystagmus

Nystagmusoperaties komen veel minder voor. Vaak vinden deze operaties op latere leeftijd plaats. Deze operaties hebben de bedoeling de afwijkende hoofdstand te corrigeren, zodat iemand niet meer zo scheef kijkt. De oogspieren worden dan zo verplaatst dat de ogen bij het recht naar voren kijken de rustigste stand hebben. Om te beoordelen of de operatie zinvol is, dient de scheefstand van het hoofd constant aanwezig te zijn. Na deze ingreep gaat de nystagmus zelf niet weg en is er ook vrijwel geen effect op de gezichtsscherpte. Dit komt doordat de onderontwikkeling van de gele vlek niet verholpen wordt, wat de voornaamste reden is van de verminderde gezichtsscherpte. Eventuele neklachten door het onbewust schuin houden van het hoofd kunnen wel verdwijnen.



Foto: Silvia Amodio

Baptiste, 12 jaar, OCA4, visus 0,2 (20%)

6. Leven met albinisme

In dit hoofdstuk is aandacht voor het gebruik van zonnebrandcrème en het nut van vitamine D suppletie bij albinisme. Ook wordt er stil gestaan bij brillen en contactlenzen en wordt een overzicht gegeven van verschillende visuele hulpmiddelen. Tot slot volgt een paragraaf over 'erbij horen' op school.

6.1. BESCHERMING VAN DE HUID

Pigment beschermt mensen tegen de schadelijke UV-stralen van de zon. Omdat mensen met oculocutaan albinisme pigment niet of in verminderde mate hebben, zijn zij zeer gevoelig voor de UV-stralen van de zon.

Het pigment (melanine⁹) wordt geproduceerd in de melanosomen die zich bevinden in een speciale groep cellen die we melanocyten of pigmentcellen noemen. Pigmentcellen zijn normaliter aanwezig in de huid, de haarzakjes, de pigmentlaag van het netvlies, de iris en de binnenkant van het oor.

Bij afwezigheid van deze natuurlijke bescherming van de huid tegen de zon zouden mensen met oculocutaan albinisme te maken kunnen krijgen met huidproblemen:

- Forse zonverbranding en de gevolgen daarvan zoals actinische keratose³⁸, een voorloper van huidkanker waarbij de huid rood en ruw aanvoelt.
- Huidkanker: basaalcelcarcinoom³⁹, plaveiselcelcarcinoom⁴⁰ en melanoom⁴¹. Hoewel van deze typen huidkanker het melanoom het

meest agressief is lijkt dit, in tegenstelling tot de andere twee typen, bij mensen met albinisme niet vaker voor te komen dan onder de bevolking in het algemeen.

Huidbeschadiging kan worden beperkt door de huid van jongs af aan te beschermen tegen zonlicht. Een effectieve manier om dit te doen is met behulp van (UV-werende) kleding. Raadzaam is het dragen van shirts met lange mouwen, lange broeken en een pet of hoed met brede rand. Er zijn merken die kleding van SPF 50+ gecertificeerde materialen aanbieden. Deze zijn gemaakt van zonwerende of lichtdichte stoffen die de UV-straling tegenhouden. Daarnaast moet het huidoppervlak dat wordt blootgesteld aan de zon (gezicht, handen, décolleté, etc.) worden ingesmeerd met zonnebrandcrème. Tevens is een jaarlijkse medische controle op de aanwezigheid van huidschade die kan leiden tot kanker raadzaam. Indien de huid op deze wijze wordt beschermd, dan is het risico op huidkanker niet hoger dan bij de rest van de bevolking.

Zonnebrandcrème

Het is belangrijk de huid goed in te smeren met een hoge SPF-factor (factor 30 of hoger). De zonnebrandcrème moet bescherming bieden tegen zowel UVA- als UVB-stralen. UV staat voor Ultraviolet. Natuurlijk zonlicht bestaat voor zo'n 95% uit UVA en voor zo'n 5% uit UVB. UVA-stralen dringen diep door in de huid, waardoor ze huidveroudering veroorzaken. Daarom staat de A ook wel voor Aging. UVB-stralen zijn krachtiger dan UVA-stralen, maar dringen minder diep in de huid dan UVA-stralen. UVB-stralen

veroorzaken DNA-schade en zonverbranding. Daarom staat de B ook wel voor Burning. De bescherming tegen UVA-straling is alleen betrouwbaar als op de verpakking van zonnebrandcrème om de letters UVA een cirkel is aangebracht. Voor de betrouwbaarheid van de UVB-bescherming is zo'n cirkel niet nodig (figuur 8). Al plaatsen veel fabrikanten toch een cirkel om de UVB-aanduiding.

De zonnebrandcrème moet iedere twee uur worden aangebracht en dusdanig dik dat er duidelijk een extra laag op de huid zichtbaar is (zo dik als pindakaas op een boterham). Om deze reden is een crème dan ook effectiever dan een spray. Met een spray moeten minimaal 2 tot 3 lagen aangebracht worden om eenzelfde bescherming te vormen.

Er bestaan zonnebrandcrèmes met een chemisch of mineraal filter. Deze beschermen beide even goed en zijn veilig in het gebruik. Een chemisch filter kan in de bloedbaan terecht komen, maar zover wetenschappelijk bekend zijn hiervoor geen schadelijke effecten waargenomen. Wel kan het sneller irritatie veroorzaken. Daarom wordt voor kinderen aangeraden een mineraal filter te gebruiken. Een mineraal filter veegt echter wel sneller weg, waardoor er vaker gesmeerd moet worden dan bij een chemisch filter.

Vitamine D

Onder invloed van de zon wordt vitamine D aangemaakt in de huid. Zonblootstelling is daarom één van de beste manieren om voldoende vitamine D aan te maken. Het zit

ook in bepaalde soorten voeding (vette vis, boter en melkproducten) en het kan worden ingenomen als voedingssupplement. Aangezien mensen met albinisme doorgaans meer bedekkende kleding dragen en zich insmeren met zonnebrandcrème, is het raadzaam vitamine D supplementen in te nemen.



Figuur 8. Voorbeeld van UVA- en UVB-aanduiding op een tube zonnebrandcrème

6.2. BRILLEN EN CONTACTLENZEN

Naast de andere visuele problemen die mensen met albinisme kunnen hebben, komen ook refractieafwijkingen²⁶ van het oog voor (bijziendheid²⁸, verziendheid²⁷, cilinderafwijking²⁹). Deze dienen zo vroeg mogelijk te worden gecorrigeerd met een bril of contactlenzen. Het is belangrijk dat deze voorzien zijn van een UV-filter. De keuze hiervoor is erg persoonlijk en dient altijd in overleg met een optometrist of oogarts gemaakt te worden.

Bij de meeste mensen met albinisme zorgen een bril of contactlenzen voor een optimale correctie van bij- of verziendheid en de cilinderafwijking. Mensen die bijziend zijn hebben min-glazen die verkleinen. Mensen met verziendheid hebben plus-glazen die vergroten. Nystagmus⁴, scheelzien³, fovea hypoplasie⁷ en misrouting⁸ kunnen niet worden verholpen met brillen of contactlenzen. Soms zorgen harde lenzen ook voor een afname van de nystagmus, wat het centrale gezichtsvermogen ten goede kan komen. Het corrigeren van het gezichtsvermogen door het dragen van harde contactlenzen is mogelijk vanaf een heel jonge leeftijd (zelfs jonger dan 6 maanden). Al is het vaak wel lastig bij erg jonge kinderen om de lenzen in te brengen.

Bij grote refractieafwijkingen, met name bij verziendheid, is een goede correctie op jonge leeftijd belangrijk. Een lui oog³⁷ kan namelijk niet alleen ontstaan door scheelzien, maar ook door het niet dragen van een bril of lenzen. Het vroegtijdig dragen van een bril of lenzen bevordert de ontwikkeling van het visuele systeem, dat tijdens

de eerste levensjaren nog onderontwikkeld is. De optische correctie dient zo groot mogelijk te zijn om de beste ontwikkeling van het gezichtsvermogen van het kind te realiseren.

Fotofobie² kan worden verzacht en het netvlies kan worden beschermd door het dragen van een hoed, een zonnebril of getinte contactlenzen. Wel kunnen donkere glazen of lenzen de contrastgevoeligheid verminderen, waardoor het zien van details wordt bemoeilijkt. Het gebruik van polaroid-glazen is aan te raden.

6.3. VISUELE HULPMIDDELEN

Visuele hulpmiddelen (vergrotingssoftware, vergrootglas/elektronische loep of beeldschermloep) kunnen worden gebruikt om het zien van dichtbij, met name op school of op het werk, te verbeteren. Tieners willen er vaak niet anders uitzien dan hun leeftijdsgenoten en weigeren soms het gebruik van opvallende hulpmiddelen. Er zijn echter ook meer discrete visuele hulpmiddelen te verkrijgen, zoals een (elektronische) handloep met lamp voor dichtbij en een monoculair voor veraf. Jongeren en jongvolwassenen maken veel gebruik van hun mobiele telefoon. Bijvoorbeeld door een foto te maken en dichtbij te vergroten. Ook zijn er verschillende (voorlees)apps beschikbaar om het zien en lezen te vergemakkelijken.

6.4. ERBIJ HOREN OP SCHOOL

Het is enorm belangrijk dat iedereen die betrokken is bij de opvoeding van en het onderwijs aan een kind met albinisme goed op de hoogte is van zijn

of haar slechthoortheid. Zo kunnen deze personen er met simpele aanpassingen voor zorgen dat het kind in het dagelijks leven 'goed in z'n vel zit' en er op school helemaal bij hoort.

De meeste kinderen hebben er baat bij om zo dicht mogelijk bij het bord te zitten, gebruik te maken van een camera of van een bril met kijkertjes. Als er gebruik gemaakt wordt van geprinte documenten, dan is het van belang dat deze vergroot worden en een goed contrast hebben. Bij een laptop en/of tablet is vergrotingssoftware belangrijk. Ook kan een plek in de klas gezocht worden waar de verlichting zo optimaal mogelijk is. Voor het kind kan tevens een aantal aanpassingen worden aangevraagd: meer ruimte in het lesrooster of een verlenging van de tijd voor het maken van toetsen, tentamens en examens. Om de kijkafstand te verkleinen zijn er tafels te verkrijgen waarvan het blad gekanteld kan worden. Dit hulpmiddel kan het kind ook helpen op school of thuis. Het is belangrijk per individu te kijken naar de juiste persoonlijke aanpassingen.

Een kind met albinisme kan meestal naar een reguliere school, al past speciaal onderwijs soms beter. Bartiméus en Koninklijke Visio kunnen leerlingen, leraren en hun ouders hierbij ondersteunen en adviseren. Dit geldt zowel voor regulier als speciaal onderwijs. Deze expertisecentra bieden ook speciaal basis- en voortgezet onderwijs aan.



Bron: Foto's uit eigen materiaal

Meisje met albinisme op de basisschool

7. Patiëntenvereniging

7.1. OOGVERENIGING ALBINISME

Oogvereniging Albinisme is de Nederlandse patiëntengroep voor mensen met albinisme en hun naasten. Zij zet zich in op verschillende vlakken als informatievoorziening, ervarings-uitwisseling en belangenbehartiging. Oogvereniging Albinisme draait geheel op vrijwilligers en maakt als patiëntengroep deel uit van Oogvereniging Nederland.

Aanbod van Oogvereniging Albinisme:

- Het bieden van een platform voor het uitwisselen van tips en ervaringen (online en face-to-face).
- Het geven van medische en praktische informatie over albinisme.
- Het verstrekken van informatie over de laatste wetenschappelijke ontwikkelingen.
- Het organiseren van informatieve bijeenkomsten, zoals de jaarlijkse Albinismedag.
- Het verzorgen van activiteiten voor (jong)volwassenen, kinderen en gezinnen.



Deelnemers aan de International Albinism Awareness Day op 16 juni 2018 in Utrecht

7.2. ALBINISM EUROPE

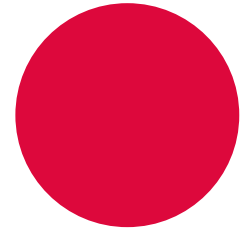
Oogvereniging Albinisme is sinds 2018 lid van het Europese netwerk van patiëntenverenigingen, genaamd 'Albinism Europe'. Op dit moment (2021) zijn hier tien nationale verenigingen lid van: Denemarken, Duitsland, Finland, Frankrijk, Italië, Nederland, Noorwegen, Spanje, Turkije en het Verenigd Koninkrijk & Ierland.

Op Europees niveau richten deze verenigingen zich op vijf prioriteiten:

- Het uitwisselen van ervaringen en het delen van informatie tussen de Europese verenigingen.
- Het stimuleren van ontwikkelingen op medisch en educatief gebied.
- Het ontwikkelen van internationale richtlijnen met betrekking tot albinisme.
- Het stimuleren van onderzoek en het met elkaar in contact brengen van wetenschappers die zich bezighouden met albinisme.
- Het houden van gezamenlijke campagnes om bewustwording te vergroten alsmede PR-activiteiten.

In januari 2017 heeft het samenwerkingsverband een wetenschappelijke commissie opgericht, waarin ook een Nederlandse oogarts zitting heeft.

Lijst van medische termen



- ¹ **Hypopigmentatie:** vermindering of afwezigheid van pigment door een gebrek aan melanine, dat zorgt voor kleuring van de huid, de ogen en het haar.
- ² **Fotofobie (lichtschuwheid):** visueel ongemak dat ontstaat door een overmaat van licht dat het oog binnenkomt.
- ³ **Strabismus (scheelzien):** afwijkende stand van de ogen die het binoculair zicht verhindert (het tegelijk zien met beide ogen). Strabismus kan zowel convergent (naar binnen) als divergent (naar buiten) zijn. Bij kinderen kan dit de normale ontwikkeling van stereoscopisch zicht belemmeren (driedimensionaal en diepte zien).
- ⁴ **Nystagmus:** aanwezigheid van ongecontroleerde, ritmische oogbewegingen (vaak horizontaal).
- ⁵ **Irisdiafanie:** doorschijnendheid van de iris.
- ⁶ **Retina (netvlies):** dun lichtgevoelig laagje aan de binnenkant achterin het oog. Hier bevinden zich de kegeltjes en de staafjes, die licht omzetten in een elektrisch signaal. In het midden van het netvlies ligt de gele vlek met daarin de fovea.
- ⁷ **Fovea hypoplasie:** aangeboren onderontwikkeling van de gele vlek.
- ⁸ **Misrouting:** afwijkende kruising van de oogzenuwbanen.
- ⁹ **Melanine:** pigment in de huid dat wordt aangemaakt door pigmentcellen in de basale laag van de opperhuid.
- ¹⁰ **Fenotype:** uiterlijke kenmerken, waarneembare eigenschappen van een aandoening.
- ¹¹ **Genotype:** genetische eigenschappen die geërfd worden van de ouders.
- ¹² **Autosomen:** chromosomen die niet betrokken zijn bij de bepaling van het geslacht.
- ¹³ **Geslachtschromosomen:** chromosomen die het geslacht bepalen. Vrouwen hebben twee X-chromosomen (XX), mannen een X- en Y-chromosoom (XY).
- ¹⁴ **Allel:** variant van een gen. Er zijn verschillende mogelijke allelen van een enkel gen. Zowel van de vader als van de moeder wordt een allel doorgegeven. Tezamen zorgt dit voor de uiting van een eigenschap. Sommige allelen zijn normaal, andere afwijkend.
- ¹⁵ **Dominant allel:** een dominant allel hoeft slechts in een enkele kopie aanwezig te zijn (door slechts één van beide ouders doorgegeven) om een eigenschap tot uiting te laten komen. Dit in tegenstelling tot het recessieve allel.
- ¹⁶ **Recessief allel:** een recessief allel dient door beide ouders te worden doorgegeven om tot uiting te komen in het geval van autosomale genen. Dit in tegenstelling tot het dominante allel.

- ¹⁷ **Autosomaal recessieve overerving:** Manier van overerving waarbij een recessief allel niet tot uiting komt omdat een dominant allel overheerst
- ¹⁸ **X-gebonden overerving:** Manier van overerving waarbij een recessief allel bij een man tot uiting komt als deze op het X-chromosoom ligt.
- ¹⁹ **Macula (gele vlek):** bevindt zich in het centrum van het netvlies met daarin de fovea.
- ²⁰ **Retinaal pigmentepitheel (RPE):** onderste laag van het netvlies waarin melanine wordt opgeslagen. Absorbeert normaal gesproken het overtollige licht en voorkomt daarmee hinderlijke weerkaatsingen in het oog.
- ²¹ **Fovea:** kuiltje in het centrale gebied van de gele vlek van het netvlies, waar de gezichtscherpte maximaal is.
- ²² **Stereoscopisch zien:** binoculair zien, of driedimensionaal dieptezien. Hiervoor is een goede samenwerking tussen beide ogen nodig.
- ²³ **Congenitale nystagmus:** aangeboren vorm van nystagmus, ook al openbaart de nystagmus zich pas iets later.
- ²⁴ **Convergent scheelzien:** scheelzien waarbij één of beide ogen naar binnen staan.
- ²⁵ **Divergent scheelzien:** scheelzien waarbij één of beide ogen naar buiten staan.
- ²⁶ **Refractieafwijkingen:** brekingsafwijkingen of 'brilafwijkingen', zoals: een cilinderafwijking, verziendheid of bijziendheid. Bij een refractieafwijking valt het brandpunt van licht in het oog niet precies in de fovea.
- ²⁷ **Hypermetropie (verziendheid):** refractieafwijking waarbij het brandpunt van licht achter de fovea ligt. Hypermetropie wordt gecorrigeerd met een 'plus'-bril. Het zien van objecten van dichtbij kan zonder bril moeilijker zijn dan van objecten veraf.
- ²⁸ **Myopie (bijziendheid):** brandpunt van het licht ligt voor de fovea. Dit leidt tot problemen met het zien van objecten van veraf. Myopie wordt gecorrigeerd met een 'min'-bril.
- ²⁹ **Astigmatisme (cilinderafwijking):** oogafwijking die meestal veroorzaakt wordt door afwijkingen aan de bolling van het hoornvlies.
- ³⁰ **Spleetlamp:** een instrument met een dunne felle lichtbron die het oog binnen schijnt. Hiermee bekijkt een oogarts het voorste deel van het oog. Met een microscoop en speciale lens kan het beeld vergroot worden, waardoor het netvlies en de oogzenuw te zien zijn.
- ³¹ **Transilluminatie:** onderzoek dat bestaat uit het toepassen van een lichtbron aan de zijkant van het oog, waarbij het licht dat door de iris valt kan worden geobserveerd. Hiermee kan irisdiafanie gemeten worden.

- ³² **Oogspiegelen:** ook wel fundoscopie genoemd. Hierbij bekijkt de oogarts met een lichtbundel en een vergrootglas de binnenkant van het oog: het netvlies, de gele vlek en de kop van de oogzenuw.
- ³³ **Fundusfotografie:** een foto van het netvlies, de bloedvaten en kop van de oogzenuw.
- ³⁴ **Optical Coherence Tomography (OCT):** een scan waarbij de beelden een doorsnede weergeven van het netvlies of de kop van de oogzenuw. Hiermee wordt onder andere (de mate van) fovea hypoplasie in beeld gebracht. In tegenstelling tot onderzoeken met een spleetlamp, oogspiegel of fundusfotografie, wordt bij een OCT-scan geen fel licht gebruikt.
- ³⁵ **Visual Evoked Potentials (VEP):** dit zijn elektro-fysiologische reacties in het visuele gedeelte van de hersenen. De elektro-fysiologische signalen worden opgevangen met op het achterhoofd geplakte elektroden tijdens het kijken naar een scherm met bijvoorbeeld zwart-wit blokken. Hiermee kan misrouting worden onderzocht en vastgesteld.
- ³⁶ **Oscillopsie:** permanente beweging van het visuele beeld.
- ³⁷ **Amblyopie (lui oog):** een onvoldoende ontwikkelde hersenfunctie van het zien van één of beide ogen, waardoor er een verminderd gezichtsvermogen is. Amblyopie kan veroorzaakt worden door scheelzien, omdat hierbij vooral met één oog wordt gekeken. Het beeld dat via het andere oog binnenkomt, het luie oog, wordt onderdrukt door de hersenen. Amblyopie kan ook ontstaan door een sterke refractieafwijking als er geen bril wordt gedragen. Amblyopie ontstaat in de kindertijd.
- ³⁸ **Actinische keratose:** verdikking van de huid ontlokt door zonneschade, wordt ook wel als voorstadium van huidkanker beschouwd.
- ³⁹ **Basaalcelcarcinoom:** vorm van kanker (tumor) die gevormd wordt door de basale cellen van de huid, tussen de opperhuid en lederhuid, waar zich de pigmentcellen bevinden.
- ⁴⁰ **Plaveiselcelcarcinoom:** ook wel epidermoïd carcinoom of spinocellulair carcinoom genoemd, vorm van kanker (tumor) die begint in de plaveiselcellen van de opperhuid, bovenste huidlaag
- ⁴¹ **Melanoom:** vorm van huidkanker die lijkt op een moedervlek.

Colofon

Deze brochure is een uitgave van Oogvereniging Albinisme.

De inhoud is een bewerking van de medische brochure over albinisme van de Franse albinismevereniging Genespoir: 'Albinism: a genetic condition' (2017). De tekst is aangepast aan de situatie in Nederland. Wij zijn het bestuur van Genespoir zeer erkentelijk voor hun toestemming om gebruik te mogen maken van de originele Franse uitgave en de Engelse vertaling.

De volgende artsen zijn geraadpleegd over de inhoud:

- Prof. Dr. Mies M. van Genderen, oogarts
- Drs. Charlotte C. Kruijt, arts-onderzoeker, oogarts i.o.
- Dr. Astrid S. Plomp, klinisch geneticus
- Dr. Germaine N. Relyveld, dermatoloog

Utrecht, 2023

Fotografie cover

Peter Nievaart

Ontwerp en opmaak

Lawine design

lawine.design

Drukwerk

quentes.nl

Contact

Wil je ervaringen uitwisselen met anderen over albinisme of praten met iemand die albinisme heeft? Heb je vragen of wil je advies? Neem dan contact met ons op!

Oogvereniging Albinisme

E-mail albinisme@oogvereniging.nl

Telefoon 030 294 54 44
(Oogvereniging algemeen)

Facebook [Oogvereniging Albinisme](https://www.facebook.com/OogverenigingAlbinisme)

Postadres

Postbus 2344
3500 GH Utrecht

Wil je meer informatie over Oogvereniging Albinisme of wil je lid worden? Bezoek dan onze website: oogvereniging.nl/albinisme.

Oogvereniging Albinisme is lid van Albinism Europe albinism.eu, het Europese netwerk van patiëntenverenigingen op het gebied van albinisme.





Oogvereniging

Deze brochure is een uitgave van Oogvereniging Albinisme.

Meer informatie of lid worden? [Oogvereniging.nl/albinisme](https://oogvereniging.nl/albinisme)

Volg ons ook op Facebook: [Oogvereniging Albinisme](https://www.facebook.com/OogverenigingAlbinisme)