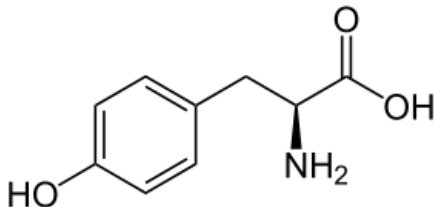


# Albinismus

**Albinismus** je vzácná, dědičná (AR) porucha metabolismu podmíněná defektem enzymu *tyrosinázy*. Porucha má za následek částečné či úplné chybění **melaninu**. Může se vyskytovat u lidí, zvířat i rostlin.

Albinismus se fenotypicky dělí na tyrosináza-pozitivní a tyrosináza-negativní, genotypicky na *OCA 1* až *OCA 3*.

## Biochemická podstata



Melanin je pigment syntetizován v melanosomech (odvozeny od Golgiho aparátu) melanocytů (buňky epidermis) z aminokyseliny **tyrosinu** (viz obrázek). Tento enzym má dvojí aktivitu: tyrosinhydroxylásovou a dopaoxidázovou. Za normálních okolností je tyrosin pomocí *tyrosinázy* nejprve hydroxylován na **DOPA** – tj. 3,4-dihydroxyfenylalanin, dále pak oxidován na dopachinon. Další enzym v pořadí katalyzuje tautomerizaci meziprojektu. Konečný produkt následně polymerizuje v eumelanin.

Vyskytne-li se defekt v oblasti genu, kódujícího tyrosinázu (fční protein), metabolická dráha nemůže probíhat a pigment se nesyntetizuje.

### OCA 1

Mutace strukturního genu pro tyrosinázu

- *OCA 1A* (tyrosináza negativní) – **úplné chybění tyrosinázy**
- *OCA 1B* (žlutý albinismus – xantoalbinismus) – slabá aktivita enzymu ve vlasech

### OCA 2

Mutace strukturního genu pro *P protein* (melanosomální transmembránová bílkovina s **transportní** funkcí – transport tyrosinu), nejčastější typ albinismu.

### OCA 3

Tzv. **hnědý albinismus** – mutace genu pro *TRP-1*, je znám jen u černochů Albinismus často provází také *fenylketonurii* (AR onemocnění, dané defektem enzymu *fenylalanin-hydroxylázy*).

## Klinický obraz

### Totální albinismus

Albinismus se projevuje bílou kůží a vlasy, červenými nebo světle modrými očima. Kůže je velice citlivá na UV záření a zároveň je zde i vyšší riziko vzniku kožních nádorů. Dochází také k rychlejšímu stárnutí kůže.

### Parciální albinismus

Jedná se o částečný albinismus projevující se jen lokálně, například na úsecích kůže a okřscích vlasů. Při tomto typu nejsou postiženy oči.

**albinismus**

*chlapeček albín*

**Popis** AR dědičná porucha syntézy melaninu

**Příčina** defekt enzymu tyrosinázy

**Klasifikace a odkazy**

**MKN** E70.3 (<https://mkn10.uzis.cz/prohlizec/E70.3>)

**MeSH ID** D000417 (<https://www.medvik.cz/bmc/link.do?id=D000417>)



Oči s OCA1



#### Článek neobsahuje vše, co by měl.

Můžete se přidat k jeho autorům (<https://www.wikiskripta.eu/index.php?title=Albinismus&action=history>) a jej.

O vhodných změnách se lze poradit v diskusi.

# Odkazy

## Související články

- Pigment

## Externí odkazy

- Albinismus (česká wikipedie)
- Albinism (anglická wikipedie)

## Zdroj

- ŠTORK, Jiří, et al. *Dermatovenerologie*. 2. vydání. Praha : Galén, 2013. 502 s. ISBN 978-80-7262-898-8.
- MATOUŠ, Bohuslav. *Základy lékařské chemie a biochemie*. 1. vydání. Praha : Galén, 2010. 540 s.