



Albinism

Albinism är en ärftlig pigmentstörning som medför påverkan på ögonen och ofta även på hår och hud.

Klassisk albinism delas in i två huvudformer, okulokutan albinism och okulär albinism. Albinism kan förekomma isolerat eller i kombination med andra symtom.

Uppskattningsvis finns det 500 personer med okulokutan eller okulär albinism i Sverige. Det finns också lindrigare former av albinism som är vanligare.

Symtom

Vid okulokutan albinism är såväl ögon och syn som hud och hår påverkade. Vid okulär albinism påverkas för det mesta enbart ögonen och synen.

De flesta med albinism har en lindrig till måttlig synned-sättning. Den uppstår till följd av en minskad pigmentering av ögat samt en påverkad utveckling av synnerver, synbanor och strukturen i en del av ögat som används för att se skarpt.

Hos de flesta med okulokutan eller okulär albinism är synskärpan nedsatt under hela livet, men vid lindrigare former kan synskärpan successivt utvecklas så mycket att personen inte längre räknas som synskadad.

En påtaglig ljuskänslighet är vanligt. För många leder den till större svårigheter än den nedsatta synskärpan och kan orsaka försämrad synförmåga, obehag, huvudvärk och osäkerhet när det gäller rörelse och förflyttningar. Många har också brytningsfel, försämrat stereoseende, skelning och ögondarr (nystagmus).

På grund av bristen på pigment har personer med okulokutan albinism vanligen ljusare hår och hud än förväntat.

Exponering för solljus ökar risken för vissa typer av hudcancer hos personer med okulokutan albinism.

Orsak

Albinism orsakas av förändringar i en av flera olika gener som påverkar pigmenteringen av ögon, hud och hår.

Behandling

Det finns ingen behandling som botar albinism. Behandlingen inriktas på att lindra symtomen, förebygga medicinska komplikationer och kompensera för de funktionsnedsättningar som tillståndet leder till.

Under uppväxtåren behöver barn med albinism regelbundet undersökas av en ögonläkare bland annat för bedömning av glasögonbehov och synfunktion. De som har en synskada behöver synhabilitering för att få hjälp att använda sin synförmåga eller lära sig tekniker som kompenserar för synskadan, samt få synhjälpmedel. Synhabilitering sker i nära samarbete mellan ögonklinik och synhabiliteringsteamet.

Skolgång, yrkesval och socialt liv kan påverkas och pedagogiska, tekniska och sociala åtgärder anpassas efter ålder och livssituation. Det är viktigt att personer med albinism får psykologiskt och socialt stöd med fokus på att leva med ett annorlunda utseende.

Alla med albinism bör få träffa en hudläkare för att få information om solskador och solskydd. Personer med okulokutan albinism måste undvika onödig exponering för solljus.

Resurser

Resurser för ögondiagnostik finns vid landets samtliga ögonkliniker, där även provtagning för DNA-baserad diagnostik görs.

Vid Specialpedagogiska skolmyndigheten finns rådgivare med kunskap om pedagogiska konsekvenser vid bland annat synskada.

Vid universitetssjukhusen finns Centrum för sällsynta diagnoser (CSD). De kan ge vägledning och information om sällsynta hälsotillstånd.

Samhällets stödinsatser

Barn, ungdomar och vuxna med funktionsnedsättningar kan få olika typer av stöd och insatser. Mer information finns i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd, under *Samhällets stödinsatser*.

Intresseorganisationer

- SRF, Synskadades Riksförbund
- Riksförbundet Sällsynta diagnoser

Läs mer

Det här är en kort sammanfattning av texten i Socialstyrelsens kunskapsdatabas om sällsynta hälsotillstånd. Se vidare socialstyrelsen.se/sallsynta-halsotillstand.

Texterna i kunskapsdatabasen produceras av Informationscentrum för sällsynta hälsotillstånd vid Ågrenska på uppdrag av Socialstyrelsen.

E-post: sallsyntahalsotillstand@agrenska.se, agrenska.se/informationscentrum

Reviderad juni 2024.