

Bachelorarbeit

Albinismus – Das Leben von Menschen mit
Albinismus in Europa und Afrika

Eingereicht von

Marie-Christine Fößl

Zur Erlangung des akademischen Grades

Bachelor of nursing science (BSc)

an der

Medizinischen Universität Graz

Ausgeführt am

Institut für Pflegewissenschaft

unter der Anleitung von

Dr. med. univ. Paul Swatek

Graz, am 24. Februar 2015

Ehrenwörtliche Erklärung

Ich erkläre ehrenwörtlich, dass ich die vorliegende Bachelorarbeit selbstständig und ohne fremde Hilfe verfasst habe, andere als die angegebenen Quellen nicht verwendet habe und die den benutzten Quellen wörtlich oder inhaltlich entnommenen Stellen als solche kenntlich gemacht habe. Weiters erkläre ich, dass ich diese Arbeit in gleicher oder ähnlicher Form noch keiner anderen Prüfungsbehörde vorgelegt habe.

Graz, am 24. Februar 2015

Marie-Christine Fözl eh

Inhaltsverzeichnis

Ehrenwörtliche Erklärung.....	2
Zusammenfassung	5
Abstract	6
1. Einleitung.....	7
1.1. Definition	7
2. Allgemeine genetische Grundlagen.....	8
2.1. Genexpression	8
Genetischer Code und Transkription	8
Proteinsynthese oder Translation	9
2.2. Verschiedene Erbgänge	9
Dominanz oder Rezessivität.....	10
Regeln der klassischen Vererbung.....	11
Geschlechtschromosomen-gebundene Erbgänge	11
Mitochondriale Vererbung	12
2.3. Genetisch bedingte Erkrankungen	12
Erkrankungen durch Chromosomenaberrationen.....	12
Monogen bedingte Erkrankungen	12
Polygene und multifaktoriell bedingte Erkrankungen.....	13
Mitochondrial erbliche Krankheiten	13
3. Allgemeine genetische Grundlagen von Albinismus.....	14
3.1. Melanin.....	14
3.2. Vererbung von Albinismus.....	15
Autosomal rezessiver Erbgang des OCA	15
X Chromosomale Vererbung des okulären Albinismus	17
3.3. Auge und Sehfähigkeit	20
Iris oder Regenbogenhaut.....	20
Netzhaut.....	21
Sehnerv.....	22
4. Typen von Albinismus	25
a. Okulokutaner Albinismus.....	25
Okulokutaner Albinismus Typ 1	25
Okulokutaner Albinismus Typ 2.....	27

Okulokutaner Albinismus Typ 3.....	28
Okulokutaner Albinismus Typ 4.....	28
Hermansky-Pudlak-Syndrom und Chediak-Higashi-Syndrom.....	28
b. Okulärer Albinismus	29
Okulärer Albinismus Typ 1	29
Okulärer Albinismus Typ 2	30
5. Albinismus in Afrika	31
6. Hilfsmittel.....	34
Brille.....	34
E-Lupe „Ruby“.....	35
Bildschirmlesegerät und Tafelkamera.....	35
Navigationssystem.....	36
Alltagshilfen.....	36
7. Erfahrungen von Familien mit Albinismusbezug bezüglich Pflege und Kosten	37
7.1. Kosten	37
7.2. Erfahrungsberichte	38
Erfahrungsbericht von Agnes Arbeiter, 21.11.2013.....	38
Erfahrungsbericht Andrea Burtscher, 22.11.2013	40
8. Schlussfolgerung.....	42
9. Literaturverzeichnis	44
10. Abbildungsverzeichnis	46

Zusammenfassung

Ziel

Das Ziel dieser Arbeit ist es, einen Überblick über die Erberkrankung Albinismus zu bekommen. Sie soll die verschiedensten Vererbungsarten und die damit auftretenden Besonderheiten sowie das Leben der Menschen mit Albinismus in Europa und Afrika aufzeigen. Desweiteren sollen die Themen Hilfsmittel im alltäglichen Leben und persönliche Erfahrungsberichte betroffener Familien betrachtet werden.

Methoden

Um zu diesen Ergebnissen zu kommen, wurde eine empirische Literaturrecherche durchgeführt. Als Literaturquellen wurden die Datenbank Pubmed, die Bibliothek der Medizinischen Universität Graz, zahlreiche Internetrecherchen sowie die Zeitschriften „ARCHE NOAH“ der Albinismus Selbsthilfegruppe NOAH e.V. verwendet.

Ergebnisse

Albinismus ist eine Erberkrankung, von der man spricht, wenn nur eine geringe Menge, beziehungsweise gar kein Melanin in der Hautzelle vorhanden ist. Dabei gibt es viele verschiedene Arten und damit vielfältige Erscheinungsbilder. Weiters zeigte sich ein Unterschied bei Betroffenen in Europa und in Afrika. Menschen mit Albinismus in Afrika haben noch schwerere Lebensbedingungen zu bewältigen, beziehungsweise mit größeren Vorurteilen zu kämpfen. Anhand von Erfahrungsberichten wurde aufgezeigt, wie wichtig Hilfsmittel und die Unterstützung bei anfallenden Kosten sind.

Diskussion

Da Albinismus eine Erbkrankheit ist, die bei uns sehr selten auftritt, ist sie auch in der Gesellschaft nicht wirklich verbreitet. Aufgrund dessen, jedoch wie Menschen ihr Leben mit Albinismus meistern und wie sie versuchen, sich in die Gemeinschaft einzugliedern und auch ein Leben wie jeder andere zu führen, ist es wichtig, eine Aufklärung der Gesellschaft zu fördern. Deshalb wäre es von Vorteil, in der Zukunft nicht nur die Forschung von Albinismus in den Vordergrund zu stellen, sondern eher die Akzeptanz sowie die Aufklärung der Gesellschaft. Damit wäre vielen Menschen mit Albinismus geholfen und ihr Leben könnte sehr erleichtert werden.

Abstract

Purpose

This bachelor thesis wants to give an overview about the disease “albinism”. It contains explanations of the different kinds of this illness and shows the life of people who suffer from albinism in Europe and Africa. Furthermore it indicates resources to handle daily routines and it contains field reports of affected families.

Methods

To get informative results, a literature research was done. The data bank Pubmed, the library of the Medical University Graz and other online research were used. Furthermore the magazine “ARCHE NOAH” from the support group NOAH was informative.

Results

Albinism is a genetic disease. That means that the enzyme melanin isn't existent in the human body. There are lots of kinds and different appearance. Moreover there are differences between people in Europe and Africa who suffered from that illness. People in Africa have more problems to deal with this disease because of their life conditions and there are more prejudices. For that financial support would be important.

Discussion

Albinism is not very common all over the world. Society doesn't know much about that. Therefore we should pay more attention in research and we should do more educational advertising. Albinism has to be more in the foreground, so that acceptability of other people is forced. In that way, many people who suffer from albinism could live a better life.

1. Einleitung

Der Titel der Bachelorarbeit ist „**Albinismus – Das Leben von Menschen mit Albinismus in Europa und Afrika**“.

Das Ziel dieser Arbeit ist es einen Überblick über die Erberkrankung Albinismus zu bekommen. Sie soll die verschiedensten Vererbungsarten und die damit auftretenden Besonderheiten, sowie das Leben der Menschen mit Albinismus in Europa und Afrika aufzeigen. Desweiteren sollen die Themen Hilfsmittel im alltäglichen Leben und persönliche Erfahrungsberichte betroffener Familien betrachtet werden.

Um zu einer angemessenen Schlussfolgerung zu kommen, soll die folgende Frage...

Wie kommt es vom Genotyp zum Phänotyp speziell bei Menschen mit Albinismus und welche Probleme kommen dabei zum Vorschein?

... den zentralen Teil meiner Arbeit ausmachen.

Damit diese Frage beantwortet werden kann, wird eine empirische Literaturrecherche in Büchern, Zeitschriften und im Internet durchgeführt, woraufhin eine Bearbeitung der wesentlichen Fachliteratur erfolgt.

1.1. Definition

„**Albinismus** [span., zu lat. *Albus* „weiß“] der, bei Mensch und Tieren, den **Albinos (Dondos)**, vorkommendes, erbl. Fehlen des Farbstoffs (Pigment) Melanin in Augen, Haut und Haaren. (Weiß, op. 2006)“.

Von Albinismus spricht man, wenn von einem zu geringen beziehungsweise gar einem nicht vorhanden sein von Melanin in der Hautzelle. Dazu kommt es, wenn die Erzeugung von Melanin gestört ist oder wenn der Transport dieses Pigments zur Zielzelle nicht möglich ist (vgl. Brockmann, 2011, S. 15).

Es gibt unterschiedliche Arten von Albinismus, da die Störung beim Transport des Melanins zum endgültigen Aufenthaltsort, der Hautzelle, an verschiedenen Stellen auftreten kann. Das ist dann der Grund für die vielfältigen Erscheinungsbilder bei Menschen mit Albinismus (vgl. ebd., S. 15).

2. Allgemeine genetische Grundlagen

Der Genotyp beinhaltet alle Erbinformationen eines Lebewesens und prägt den Phänotyp. Der Phänotyp ist nun das äußere Erscheinungsbild eines Organismus, welcher sich aus zahlreichen Merkmalen zusammensetzt. Der Phänotyp wird erheblich von den Erbanlagen geprägt (vgl. Raithel *et al*, 2009, S.45).

2.1. Genexpression

Die genetische Information wird in erster Linie bei der Transkription übertragen, wobei eine Nachbildung der DNA, die Ribonukleinsäure, hergestellt wird. Bei manchen Genen ist dieses Duplikat schon das Endprodukt der Genexpression, bei anderen jedoch leitet das RNA-Molekül (mRNA), welches an den Ribosomen sitzt, die Synthese des Eiweißes. Die Genexpression endet bei allen Genen mit einer Synthese des Eiweißes oder des RNA-Moleküls (vgl. Huch/Jürgens, 2011, S. 30).

Genetischer Code und Transkription

Der Plan für den Bau der Proteine ist in Form einer Basensequenz in der DNA enthalten, welche in einer Dreiergruppe von drei aufeinanderfolgenden Basen besteht. Dies ist als Basentriplett bekannt.

Bei der Transkription wird die Spirale des DNA-Doppelstrangs aufgebrochen und es können sich dadurch Ribonukleotide anlagern, welche die RNA formen. Die einzigen Unterschiede zur DNA sind, dass die Base Uracil das Thymin ersetzt und statt Desoxyribose Ribose verwendet wird. Damit nun die Translation am richtigen Ort beginnt und keine Zellenzyme frühzeitig abgebaut werden, wird die RNA im Kern modifiziert (vgl. Huch/Jürgens, 2011, S. 31).

„Die DNA und damit auch die RNA-Kopie enthält nur zu einem kleinen Teil kodierende Sequenzen, Exons genannt. Der Rest, die Introns, wurde bislang als „Datenschrott“ angesehen, inzwischen weiß man, dass sich viele miRNA-Gene innerhalb der Introns befinden (Huch/Jürgens, 2011, S. 30).“

Die Sequenzen des Introns werden aus den Molekülen der RNA durch eine komplexe Reaktion, dem Spleißen, entfernt. Die restliche übriggebliebene RNA bleibt im Kern oder durchquert als mRNA die Kernporen und hilft bei der Translation (vgl. Huch/Jürgens, 2011, S. 31).

Proteinsynthese oder Translation

Im Körper des Menschen gibt es viele verschiedene Proteine, deren Bausteine Aminosäuren sind. Diese Grundbausteine sind für den kennzeichnenden Aufbau jedes einzelnen Proteins verantwortlich. Bei der Proteinsynthese, welche an den Ribosomen statt findet, werden Aminosäuren durch Peptidbindungen kettenartig verbunden. Die Abfolge und Anzahl der Bausteine sind ausschlaggebend dafür, um welche Art des Proteins es sich handelt. Alles in allem gibt es 20 unterschiedliche Aminosäuren, von denen 12 vom Körper selbst produziert werden können, und die restlichen Acht durch die Nahrung aufgenommen werden müssen. Letztere werden deshalb als essenzielle Aminosäuren bezeichnet (vgl. Spornitz, 2010, S. 324-325).

2.2. Verschiedene Erbgänge

Unser ganzes Erbgut befindet sich in der DNA jeder Zelle. Diese DNA enthält einen Code, der mehrere unterschiedliche Aufgaben für die körperliche Entwicklung hat (vgl. Brockmann, 2011, S. 15).

Die Weitergabe der Erbinformation wird Vererbung genannt. Nach Haecker wird sie folgendermaßen definiert:

„Unter „Vererbung“ versteht man erstens die Tatsache, daß die Art- und ebenso gewisse Individualcharaktere der Eltern bei den Nachkommen wieder zum Vorschein kommen, oder auch zweitens den zu ermittelnden Prozeß der Übertragung, also das Zustandekommen dieser Übereinstimmung. Die „Erblichkeit“ ist eine Eigenschaft bestimmter Merkmale des Organismus und besteht eben darin, daß die betreffenden Charaktere in den aufeinanderfolgenden Generationen wiederkehren (Haecker, 2013, S.1)“.

Bei der Vererbung wird das Erbgut, welches auch als Genom bezeichnet wird, von den Eltern an die Nachkommen weitergegeben. Das Genom befindet sich hauptsächlich im Kern von jeder einzelnen Zelle in unserem Körper und in den Mitochondrien. Die Erbinformation setzt sich aus circa drei Milliarden Nukleotid-Paaren zusammen. Diese Nukleotide sind aneinandergereiht und enthalten vier unterschiedliche Basen namens Adenin, Thymin, Guanin und Cytosin. All diese Bausteine ergeben zusammen die Doppelhelix, nur ein kleiner Anteil der Desoxyribonukleinsäure wird jedoch zum Bau von

Proteinen verwendet. Der Desoxyribonukleinsäure-Faden wird in 46 Chromosomen verpackt, welche die Transportmittel und die Verpackungseinheiten der DNS sind. Wir haben in jeder unserer Zellen 23 Chromosomen Paare, jeweils eines von der Mutter und eines vom Vater. 22 dieser Paare werden Autosomen genannt und sind bei Mann und Frau gleich, dazu kommen noch die Geschlechtschromosomen, auch Gonosomen genannt. Eine Frau hat zwei X-Chromosomen und ein Mann besitzt ein X-Chromosom und ein Y-Chromosom (vgl. Müller, 2005, S. 4-7).

Unser Erbgut beinhaltet ungefähr zwischen 20000 und 25000 Gene (vgl. Müller, 2005, S. 7).

„Ein Gen ist ein Rezept, dank dem die Zelle ein bestimmtes Eiweiss produzieren kann. Das einzelne Rezept entspricht einem kurzen Abschnitt der DNS (Müller, 2005, S. 6)“.

Zusätzlich zum Bauplan eines Proteins besitzt ein Gen auch ein „Schalter oder Steuerungselement“, welches entscheidet, ob ein Gen aktiviert wird oder nicht. Diese Proteine werden oft in der Zelle noch umgebildet, das heißt zugeschnitten oder sie erhalten weitere chemische Bausteine, damit sie danach eine Funktion wahrnehmen können (vgl. Müller, 2005, S. 5-6).

Dominanz oder Rezessivität

„Jeweils auf homologen Chromosomen am gleichen Ort liegende Gene heißen Allele (Huch/Jürgens, 2011, S. 31)“.

Wenn nun beide Allele vollkommen identisch sind, spricht man von einem homozygoten Merkmal, gibt es jedoch Unterschiede, ist es heterozygot. Handelt es sich nun um ein heterozygoten Merkmal, gibt es verschiedene Möglichkeiten:

Meistens ist die Genwirkung eines Allels stärker ausgeprägt als die des anderen Allels, dann wird die Wirkung des rezessiven Allels durch das dominante überdeckt. Im selteneren Fall sind die Allele gleichwertig und man spricht von kodominanten Genen (vgl. Huch/Jürgens, 2011, S. 34-35).

Regeln der klassischen Vererbung

Gregor Mendel entwickelte anhand mehreren tausenden Kreuzungsversuchen an Pflanzen die Gesetzmäßigkeiten, wie Allelen an Nachkommen weitervererbt werden können.

1. Mendel-Regel (Uniformitätsregel):

Werden zwei homozygote Pflanzen, welche sich nur durch ein Merkmal unterscheiden, gekreuzt, entsprechen alle Nachkommen der ersten Tochtergeneration und sind uniform. Eine homozygote Pflanze ruft nur einen Geschlechtszelltyp hervor (vgl. ebd., S. 35)“.

2. Mendel-Regel (Aufspaltungsregel):

Wird die erste Tochtergeneration untereinander gekreuzt, so werden in der zweiten Tochtergeneration die Allelkombinationen aufgespalten. Nach der Aufspaltungsregel ist in der zweiten Tochtergeneration das Verhältnis der Aufspaltung 3:1 (vgl. ebd., S. 35).

3. Mendel-Regel (Unabhängigkeitsregel):

Werden zwei homozygote Pflanzen, welche sich im Gegensatz zur 1. Mendel-Regel durch mehrere Merkmale unterscheiden, gekreuzt, erfolgt die Vererbung der einzelnen Merkmale unabhängig voneinander und es können neue Merkmalskombinationen entstehen (vgl. ebd., S. 36)“.

Die genetische Vielfalt des Menschen kann mit einer leichten Rechnung dargestellt werden:

„Bei nur zwei unterschiedlichen Merkmalen der Elterngeneration sind in der zweiten Tochtergeneration immerhin schon neun verschiedene Genotypen möglich. Und bei zehn unterschiedlichen Merkmalen – nur sehr wenig im Vergleich zum Menschen mit seinen 23 Chromosomen – erhält man bereits knapp 60000 Genotypen! (Huch/Jürgens, 2011, S. 36)“.

Geschlechtschromosomen-gebundene Erbgänge

Die geschlechtschromosomen-gebundene Vererbung entspricht nicht den Mendel-Regeln. Bei dieser Vererbung kann sich ein besonderes Bild der Gene auf dem X-

Chromosom ergeben. Nur beim weiblichen Chromosomenpaar spielen „dominant“ und „rezessiv“ eine Rolle, bei Männern jedoch, die nur ein X-Chromosom besitzen, kommt dieses auf alle Fälle zur Ausprägung. Je nachdem spricht man dann von einem X-chromosomal dominanten Erbgang oder von einem X-Chromosomal rezessiven Erbgang (vgl. Huch/Jürgens, 2011, S. 36).

Mitochondriale Vererbung

Neben der DNA im Zellkern gibt es auch eine DNA in den Mitochondrien, die mtDNA. Diese DNA wird nicht von beiden Eltern zu gleichen Teilen übertragen, sondern ausschließlich von der Mutter. So können auch Krankheiten durch Mutationen der mtDNA entstehen, welche nur von der Mutter weitervererbt werden können (vgl. ebd., S. 36).

2.3. Genetisch bedingte Erkrankungen

Erkrankungen durch Chromosomenaberrationen

0,6 Prozent beträgt die Häufigkeit der Chromosomenaberrationen, welche bei einer falschen Verteilung der Chromosomenabschnitte oder von ganzen Chromosomen entsteht. Die am öftesten auftretende Chromosomenaberration ist die Trisomie 21, bei dieser Erkrankung ist das Chromosom 21 verdreifacht (vgl. ebd., S. 48).

Monogen bedingte Erkrankungen

Diese genetisch bedingte Erkrankung ist durch die Veränderung einzelner Gene bedingt und wird auch Einzelgenmutation genannt. Sie ist sehr selten und kommt nur bei 1 Prozent der Lebendgeborenen vor. Einzelgenmutationen entstehen durch Neumutationen, welche dann an viele Generationen weitergegeben werden, und oft die Mendel-Regeln befolgen. Ein Beispiel für eine monogen bedingte Erkrankung ist Mukoviszidose (vgl. ebd., S. 48).

Polygene und multifaktoriell bedingte Erkrankungen

Bei polygenen Erkrankungen spielen beim Zustandekommen der Erkrankung mehrere Gene eine Rolle. Viele genetische und nicht-genetische Faktoren müssen zusammenwirken, damit eine multifaktoriell bedingte Erkrankung entsteht, welche nicht nach den Mendel-Regeln erfolgt (vgl. ebd., S. 48).

Mitochondrial erbliche Krankheiten

Werden durch Mutationen der mitochondrialen DNA der Eizellen bestimmt und ist dadurch nur über die Mutter weitervererbbar (vgl. ebd., S. 48).

3.2 Vererbung von Albinismus

Es gibt zwei verschiedene Arten von Albinismus, den okulokutanen Albinismus, welcher autosomal rezessiv vererbt wird, und den okulären Albinismus, der X-chromosomal vererbt wird (vgl. Brockmann, 2011, S. 16).

Autosomal rezessiver Erbgang des OCA

*„Einem autosomal-rezessiven Erbgang folgen insbesondere erbliche Stoffwechselleiden, speziell **Enzymdefekte**. Dabei handelt es sich normalerweise um einen bestimmten Mangel eines bestimmten Enzyms (Buselmaier and Tariverdian, 2007, S. 184)“.*

Die Voraussetzung für Albinismus ist, dass beide Elternteile, also Vater und Mutter, je ein beschädigtes Gen haben. Dabei muss es sich jedoch immer um das gleiche Gen handeln. In Ausnahmefällen ist es auch möglich, dass nur ein Elternteil einen Defekt hat und die zweite Mutation spontan während der Embryonalentwicklung entsteht (vgl. Brockmann, 2011, S. 16).

Beim Okulokutanen Albinismus liegt die Information, die zu diesem Gendefekt führt, auf einem Autosom (vgl. ebd., S. 16).

Diese Erklärung erfolgt anhand des okulokutanen Albinismus Typ 1 jedoch gelten beim OCA Typ 2, 3 und 4 dieselben Vererbungsregeln, da alle autosomal-rezessiven Erbgänge vollkommen deckungsgleich sind (vgl. ebd., S. 17).

Beim Okulokutanen Albinismus Typ 1 (OCA1) liegt das Gen, dass zur Produktion von Tyrosinase erforderlich ist, am Chromosom 11. Oft haben Kinder Albinismus, von denen aber die Eltern völlig unauffällig aussehen oder ein Elternteil hat Albinismus, aber die Kinder weisen keine Auffälligkeiten auf (vgl. ebd., S. 17).

Was ist nun der Grund dafür?

„Der Grund, warum Albinismus erblich ist, aber dennoch in der Familie vorher meist nicht aufgetreten ist, ist der, dass es bei Albinismus ausreicht, ein intaktes Gen zu haben, von dem die Information für die Tyrosinase abgelesen werden kann. Es ist dann ausreichend Tyrosinase vorhanden, um eine normale Menge an Melanin zu bilden (Brockmann, 2011, S. 17)“.

Beispiele dafür sind...

M... bedeutet Melaninbildung ist möglich

~~M~~... bedeutet Melaninbildung ist nicht möglich

1. Fall: Beide Eltern sind Genträger für einen Tyrosinase-defekt

Beide Elternteile haben ein intaktes Gen (M) und ein fehlerhaftes Gen (~~M~~ durchgestrichen). Das bedeutet, dass genügend Tyrosinase produziert wird und dadurch auch genug Melanin vorhanden ist. Hier sehen beide Elternteile unauffällig aus (vgl. Brockmann, 2011, S. 17).

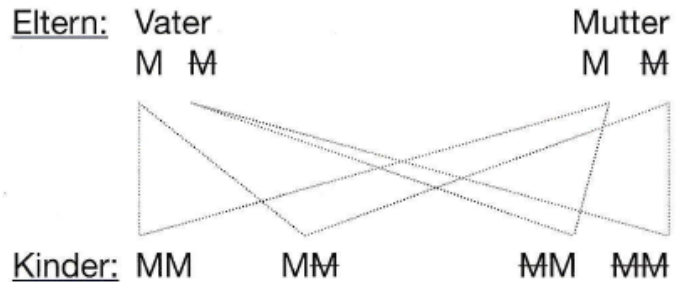


Abbildung 2 Vererbung OCA Fall 1 (Brockmann, 2011, S. 17).

Hier gibt es nun vier verschiedene

Vererbungsmöglichkeiten:

- Beide Elternteile vererben das funktionierende Gen -> Kein Albinismus.
- Der Vater übergibt das funktionierende und die Mutter das fehlerhafte Gen -> Kein Albinismus, aber das Kind ist Träger des defekten Gens und kann es deswegen auch weitervererben.
- Die Mutter übergibt das funktionierende und der Vater das fehlerhafte Gen -> Kein Albinismus, aber das Kind ist Träger des defekten Gens und kann es deswegen auch weitervererben.
- Beide Elternteile vererben das fehlerhafte Gen an das Kind weiter -> Hier entsteht dann Albinismus, und das defekte Gen wird auch an die künftigen Kinder weitergegeben (vgl. ebd., S. 17).

2. Fall: Eine Person mit OCA1 bekommt Kinder mit einer Person, der das Gen für OCA1 nicht in sich trägt

Wenn eine Person mit okulokutanen Albinismus Typ 1 mit einer Person, die kein fehlerhaftes Gen in sich trägt, Kinder bekommt, sind alle Kinder gesunde Genträger (vgl. ebd., S. 18).

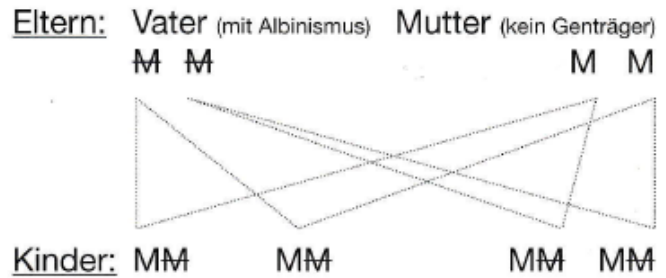


Abbildung 3 Vererbung OCA Fall 2 (Brockmann, 2011, S. 18).

3. Fall: Eine Person mit OCA1 bekommt Kinder mit einer Person, der das Gen für OCA1 in sich trägt

Hier ergibt sich die Variante, dass eine Person mit OCA1 mit einer Person, die das fehlerhafte Gen in sich trägt, ein Kind bekommt, das nach dem „Gesetz der Wahrscheinlichkeit“, zwei von vier Kindern Albinismus haben. Die anderen beiden tragen nur ein fehlerhaftes Gen in sich, könnten es selber übertragen, sind aber sonst völlig unauffällig (vgl. ebd., S. 18).

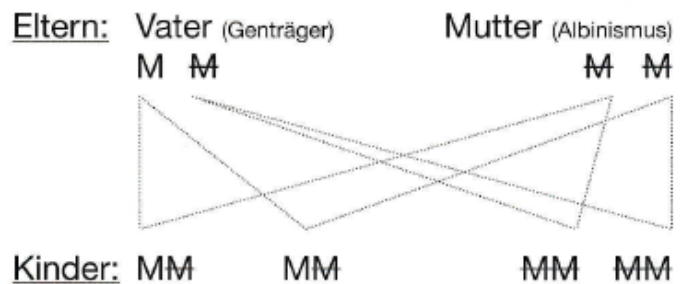


Abbildung 4 Vererbung OCA Fall 3 (Brockmann, 2011, S. 18).

X Chromosomale Vererbung des okulären Albinismus

Beim okulären Albinismus (OA) ist ein Gen am X-Chromosom defekt und das Y-Chromosom kann das nicht ausgleichen. Liegt am X-Chromosom nun ein fehlerhaftes Gen, bildet sich hier eine Krankheit, in unserem Falle Albinismus (vgl. ebd., S. 18-19).

Beispiele für die Vererbung des okulären Albinismus sind...

⊗: Chromosom mit defektem OA-Gen

X: Chromosom mit intaktem OA-Gen

Y: Chromosom für die männlichen Geschlechtsmerkmale, das Gen für den OA fehlt auf diesem

1. Fall: Ein Mann mit Albinismus bekommt Kinder mit einer Frau, die nicht Genträgerin ist.

Bei diesem Fall gibt die Mutter nur intakte X-Chromosomen weiter, hier ist vom Vater abhängig, ob er das fehlerhafte X-Chromosom weitergibt. Dann ist die Tochter ebenfalls Trägerin des defekten Gens, hat aber nicht okulären Albinismus. Wenn der Vater das Y-Chromosom weitergibt, wird der Sohn vollkommen gesund sein, das heißt, er hat nicht Albinismus und ist auch kein Träger des fehlerhaften X-Chromosoms (vgl. ebd., S. 20).

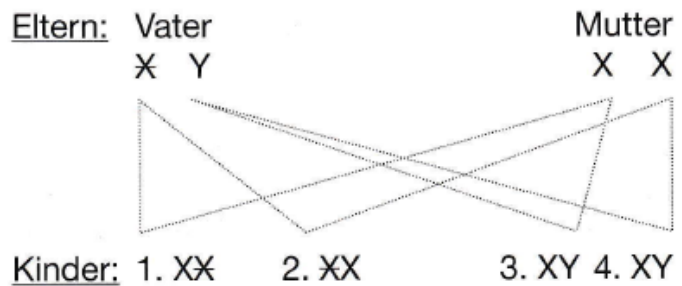


Abbildung 5 Vererbung OA Fall 2 (Brockmann, 2011, S. 20).

2. Fall: Ein Mann mit Albinismus bekommt Kinder mit einer Frau, die selbst Trägerin des defekten Gens ist

Dieser Fall tritt sehr selten auf, da die Wahrscheinlichkeit sehr gering ist, dass ein Mann mit okulären Albinismus auf eine Frau trifft, die Trägerin des defekten Gens ist (vgl. ebd., S. 20).

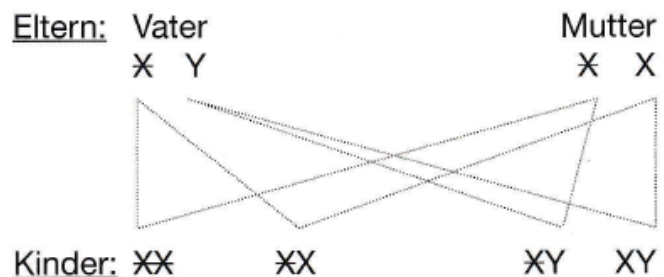


Abbildung 6 Vererbung OA Fall 3 (Brockmann, 2011, S. 20).

Ist dies jedoch der Fall, gibt es hier vier Vererbungsmöglichkeiten:

- Beide Elternteile geben das fehlerhafte X-Chromosom weiter, das heißt, die Tochter hätte in diesem Fall okulären Albinismus.
- Der Vater gibt das fehlerhafte X-Chromosom weiter an das Kind, und die Mutter das funktionierende X-Chromosom. Die Tochter wäre in diesem Fall Trägerin des defekten Gens, könnte es weitergeben, aber hat selbst nicht Albinismus.
- Eine weitere Möglichkeit ist, dass die Mutter das fehlerhafte X-Chromosom weitergibt und der Vater sein Y-Chromosom, dabei würde nun ein Sohn entstehen, der okulären Albinismus hat.

- Weiters ist noch möglich, dass die Mutter das funktionierende X-Chromosom weitergibt und der Vater sein Y-Chromosom, und es würde ein gesunder Junge zur Welt kommen (vgl. ebd., S. 20).

3. Fall: Mutter ist Genträgerin

Wenn die Mutter eine Trägerin des fehlerhaften Gens ist, hat sie normalerweise keine Auffälligkeiten, da sie ein zweites X-Chromosom hat, welches den Fehler ausgleichen kann (vgl. ebd., S. 19).

Hier gibt es nun wieder vier Vererbungsmöglichkeiten:

- Die Mutter gibt das fehlerhafte X-Chromosom weiter, und der Vater gibt das funktionierende X-Chromosom, dabei entsteht eine Tochter, welche gleich wie die Mutter, eine unauffällige Trägerin des defekten Gens ist.
- Die Mutter gibt das funktionierende X-Chromosom und der Vater dasselbe, die Tochter ist hier weder Genträgerin noch hat sie Albinismus, außerdem kann sie es dadurch auch nicht weitervererben.
- Die Mutter gibt das fehlerhafte X-Chromosom weiter an das Kind und der Vater das Y-Chromosom, der Sohn leidet in diesem Fall an okulären Albinismus
- Die Mutter gibt das funktionierende X-Chromosom weiter und der Vater das Y-Chromosom, folglich hat der Sohn nicht Albinismus und ist auch nicht Träger des defekten Gens (vgl. ebd., S. 19-20).

3.3 Auge und Sehfähigkeit

In Österreich und Deutschland wird die Sehschärfe von 0 bis 1,0 angegeben. Null bedeutet blind und eins bedeutet volle Sehschärfe. Die verschiedenen Albinismustypen weisen jedoch eine sehr hohe Differenz in Bezug auf die Sehschärfe auf (vgl. Käsmann-Kellner, 2005, S. 12).

Unterschiede der Albinismus-Typen hinsichtlich der Sehschärfe (395 Personen)

Typ	Durchschnitt	mögl. Spannweite
OCA1	0,18	0,02 – 0,8
OCA2	0,25	0,1 – 1,0
OCA3	0,25	0,1 – 0,8
OCA4	0,20	0,1 – 0,8
OA	0,20	0,1 – 0,9

Abbildung 7 Mögliche Spannweiten der Sehschärfe (Käsmann-Kellner, 2005, S. 12).

Beim Albinismus ist das Fehlen, beziehungsweise der Mangel von Melanin der Grund, warum es bei den Betroffenen viele Veränderungen am Auge gibt. Dies wirkt sich auf die Sehfunktion aus. Das nicht Vorhandensein des Pigments macht sich vor allem an drei Orten im Auge bemerkbar:

1. Iris oder Regenbogenhaut
2. Netzhautmitte und
3. Sehnerv (vgl. Käsmann-Kellner, 2005, S. 13).

Diese Erbkrankheit ist eine Sehbehinderung und hat eine Verringerung der Sehschärfe zur Folge. Im Gegenteil zu anderen Behinderungen des Sehens, ist beim Albinismus das Gesichtsfeld, das Farbsehen und das Formen- und Bewegungssehen nicht gestört (vgl. Käsmann-Kellner, www.albinismus.info, 2002).

Iris, Netzhautmitte und Sehnerv können jeweils in vier mögliche „Schweregrade der Ausprägung des Albinismus“ eingeteilt werden. Bei Grad 1 handelt es sich um eine sehr leichte Abweichung und bei Grad 4 ist die Abweichung von einem normal pigmentierten Auge sehr ausgeprägt (vgl. Käsmann-Kellner, 2005, S. 13).

Iris oder Regenbogenhaut

Die Iris lässt aufgrund der mangelnden Pigmentierung erhöht Licht durch, wo man dann von einer vermehrten Blendungsempfindlichkeit spricht. Diese

Blendungsempfindlichkeit erkennt man, da die Netzhaut, welche gut durchblutet ist, ein „rötliches Licht“ zurückstrahlt, falls eine extrem helle Lichtquelle geradewegs ins Auge leuchtet. Aufgrund dieser Tatsache entstehen häufig die roten Augen beim Fotografieren mit Blitz (vgl. Käsmann-Kellner, 2005, S. 14).



Abbildung 8 Grade der Durchleuchtbarkeit der Regenbogenhaut (Käsmann-Kellner, 2005, S.14).

Falls das Licht jedoch nicht direkt, sondern von der Seite auf das Auge scheint, sind die Augen blau, blaugrau oder braun, was vom Typ des Albinismus abhängig ist (vgl. ebd., S. 14).

Netzhaut

Die Netzhaut ist bei Menschen mit Albinismus deutlich heller als bei einem Menschen ohne Pigmentmangel. Bei einem normal pigmentierten Auge findet man zusätzlich in der Netzhaut auch die Stelle des schärfsten Sehens, Sehleck oder auch Makula genannt. Der Sehleck ist der Punkt an der Netzhaut, wo die hochgradigste Auflösungsfähigkeit liegt., dieser ist ca. 3 mm mal 2 mm groß. Bei Albinismus jedoch ist diese Stelle nicht ausreichend oder überhaupt nicht entwickelt. Von dem Aspekt ist abhängig, wie stark die Sehschärfe verringert ist. Die periphere Netzhaut ist nicht so eng mit dem Vorhandensein des Melanins verbunden, daher ist das Farbsehen und das Bewegungssehen normal ausgebildet (vgl. ebd., S. 15).

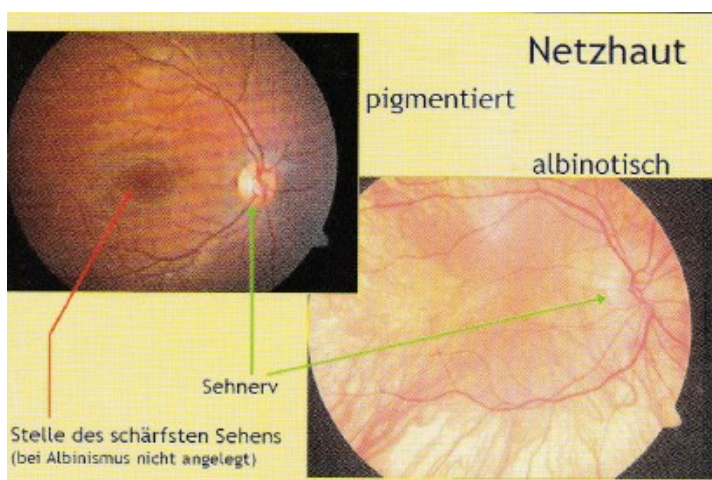


Abbildung 9 Netzhaut pigmentiert/nicht pigmentiert (Käsmann-Kellner, 2005, S. 15).

Dadurch, dass bei Menschen mit Albinismus die Stelle mit der höchsten Auflösungsfähigkeit in der Netzhaut fehlt, sucht das Auge den bestmöglichen Punkt des scharfen Sehens an der Netzhaut. Deswegen kommt es zu einem Nystagmus (vgl. Käsmann-Kellner, www.albinismus.info, 2002). 90 %

aller Menschen mit Albinismus sind

von Nystagmus betroffen, welches normalerweise zwischen dem 2. und 3. Lebensmonat entsteht (vgl. Nedwed, 2008, S. 37).

Von der Geburt bis ungefähr zum vierten Lebensjahr pendelt sich der Nystagmus ein und es stellen sich die bleibenden Werte ein. Hin und wieder kommt es bei den betroffenen Personen zu einer Kopfwangshaltung, um das Augenzittern zu beruhigen. Ungefähr ab dem fünften Lebensjahr ergibt sich die Möglichkeit, einen „nystagmusberuhigenden“ operativen Eingriff durchzuführen (vgl. Käsmann-Kellner and Seitz, 2007, S. 656).

Wenn der Nystagmus seit der Geburt besteht, wird dieser in den ersten Monaten schon vom Gehirn ausgeblendet. Aufgrund dessen haben Menschen, die an diesem Zittern der Augen leiden, nicht andauernd das Gefühl unscharf oder schlecht zu sehen, ihnen fällt es im Normalfall nicht einmal auf. In Ausnahmefällen, wie beispielsweise bei Stress oder Anstrengung, kann von den Betroffenen ein leichtes Zittern wahrgenommen werden (vgl. Käsmann-Kellner, 2005, S. 20).

Sehnerv

Der Sehnerv nimmt bei Menschen mit Albinismus eine wichtige Rolle ein. Der Kopf des Sehnervs weist bei dieser Erbkrankheit oft Auffälligkeiten auf, die Papille ist kleiner als bei einem pigmentierten Auge (vgl. Käsmann-Kellner and Seitz, 2007, S. 653).

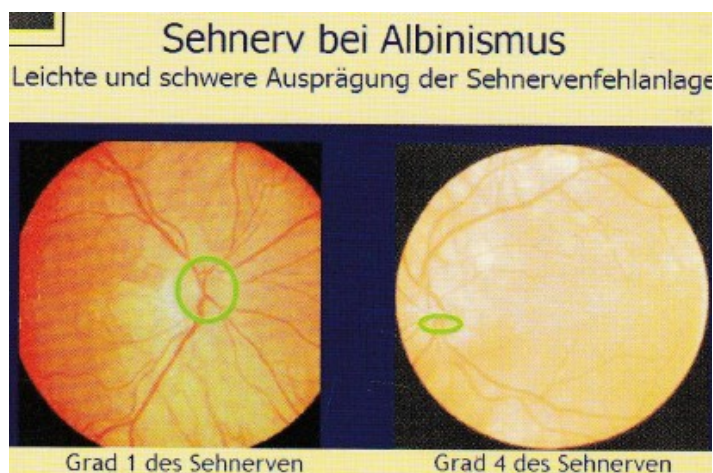


Abbildung 10 Sehnerv bei Albinismus (Käsmann-Kellner, 2005, S. 16).

Die Veränderungen des Sehnervs stehen in einem direkten Zusammenhang mit einer schlechteren Sehschärfe. Wenn der Sehnerv dysplastisch und hypoplastisch ist, geht die Sehschärfe meistens nicht über den Durchschnittswert (Abbildung 4) hinaus. Personen, die so eine Auffälligkeit des Sehnervs haben, weisen oft auch eine starke

Verkrümmung der Hornhaut auf und es erfolgt eine verspätete „Sehreifung“. Diese Verspätung der Sehreifung bedeutet, dass die Kinder in den ersten Lebensmonaten wie blind erscheinen, dann jedoch die anderen einholen und danach erst mit dem Fixieren

beginnen (vgl. Käsmann-Kellner, 2005, S. 16-17). Diese verzögerte visuelle Reifung auch delayed visual maturation, DVM genannt, tritt bei 50-75 % der Kinder mit dieser Erbkrankheit auf (vgl. Käsmann-Kellner and Seitz, 2007, S. 657).

Die Hornhautverkrümmung, auch Astigmatismus genannt, ist die Folge eines hohen Brechungsfehlers bei den Betroffenen. Es ist dadurch wichtig, dass eine Brillenanpassung so bald wie möglich erfolgt, da eine optische Fehlsichtigkeit schon im Neugeborenenalter entsteht und sich eine bestmögliche Korrektur günstig auf die Ausbildung des Auges auswirkt. Empfohlen wird die Verordnung von zwei Brillen, da die immer noch oft verschriebene Einzelbrille sich nicht optimal auf die Umgebungsbedingungen anpassen kann. Dadurch wäre eine Brille mit 20 % Lichtdämpfung und eine Brille mit 80-85 % Lichtdämpfung empfehlenswert (vgl. ebd., S. 657).

Außerdem ist noch zu erwähnen, dass eine Brille auch keine vollkommene Sehschärfe erreichen kann, da diese auch nichts daran ändern kann, dass die Netzhaut nicht normal ist. Trotzdem ist eine optische Sehhilfe zu verwenden, da die Ausbildung der Sehschärfe so besser verlaufen kann (vgl. Käsmann-Kellner, 2005, S. 21).

Man kann heutzutage nachweisen, dass die Entwicklung der Sehnerven noch im Körper der Schwangeren mit dem „Körper-Farbstoff“ des Ungeborenen verbunden ist (vgl. ebd., S. 17).

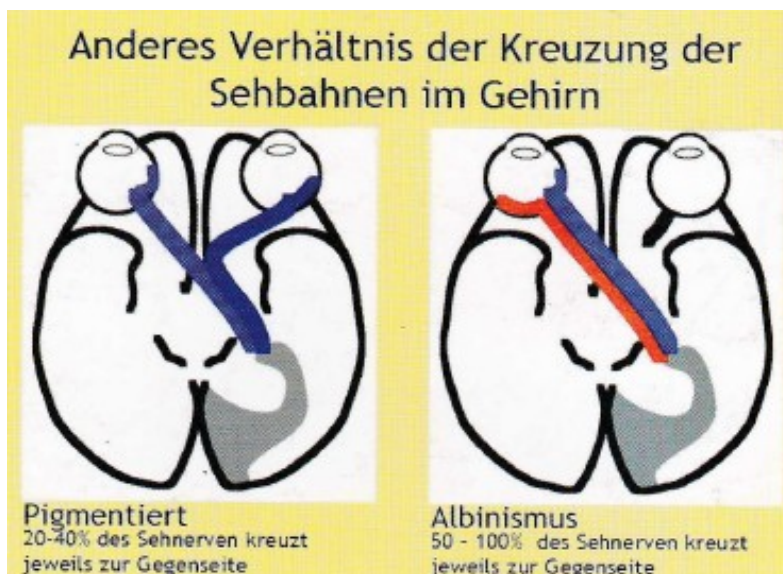


Abbildung 11 Veränderung der Kreuzung der Sehbahnen. (Käsmann-Kellner, 2005, S. 17)

„Mit der Erfassung des Schweregrads des Sehnervenbefunds bei Albinismus hat man somit bereits im Kleinkindesalter ein sowohl diagnostisch als auch prognostisch relevantes Instrument zur Verfügung, das etwas genauere Aussagen auf den wahrscheinlichen Verlauf erlaubt (Käsmann-Kellner and Seitz, 2007, S. 655)“.

Die Sehbahn verläuft vom vorderen bis zum hinteren Teil des Gehirns. Auf diesem Weg des Sehnerves gibt es eine Umschaltstelle, an der sich die Sehnervenfasern beider Augen mischen, beziehungsweise kreuzen und damit das Fundament des „plastisch-räumlichen Sehens“ schaffen. Bei den betroffenen Menschen jedoch, die eine Hypopigmentierung aufweisen, kreuzen sich viel mehr Fasern als gewöhnlich. Das hat zur Folge, dass die Balance der Sehbahnen nicht eingehalten werden kann. Dadurch entstehen bei Albinismus oft Behinderungen beim räumlichen Sehen und es kommt häufig zum Strabismus. Diese auffällige Kreuzung der Sehbahnen beeinträchtigt jedoch nicht die Sehschärfe (Käsmann-Kellner). Bei 75 % der Menschen mit Albinismus tritt Strabismus auf, dies ist öfter als bei Menschen mit anderen Sehbehinderungen (vgl. Käsmann-Kellner, www.albinismus.info, 2002).

4. Typen von Albinismus

Es gibt zwei Haupttypen von Albinismus, das wäre der okulokutane Albinismus und der okuläre Albinismus. Beim okulokutanen Albinismus sind Augen (oculo) und Haut (cutan) betroffen und beim okulären Albinismus nur das Auge. Beide Typen sind jedoch noch in Gruppen und verschiedene Syndrome unterteilt, bei diesen Syndromen bildet der Albinismus aber nur einen Teil der Merkmale (vgl. Brockmann, 2011, S. 21).

Tab. 4 Dermatologischer Phänotyp und Visusmedian bei Patienten mit Albinismus am UKS (n=506)

	Haut	Haare	Visus	Median Visus	Nystagmus [%]
OCA 1A	Bräunt nicht	Bleibend weiß	0,01 0,3	0,10	100
OCA 1B	Leichte Bräunung	Dunkeln nach, blond bis braun, Wimpern dunkler als Kopfhair	0,1 0,9	0,28	87
OCA 2	Leichte Bräunung	Dunkeln nach, bis mittelblond, Wimpern wie Kopfhair	0,1 0,8	0,24	95
OCA 3	Pigmentiert nach	Rötlicher Schimmer	0,1 0,3	0,20	90
OCA4	Hell, bräunt nicht	Weiß bis braun	0,1 0,5	0,10	100
OA	Normal oder etwas hell	Alle Farben möglich	0,1 0,8	0,12	92

OCA 1–4: okulokutaner Albinismus Typ 1, 2, 3, 4; OA: okulärer Albinismus

Abbildung 12 Unterschiede Albinismustypen. (Käsmann-Kellner and Seitz, 2007, S. 657)

a. Okulokutaner Albinismus

Okulokutaner Albinismus Typ 1

Beim OCA1 liegt eine Mutation des Gens Tyrosinase vor, dieses Gen befindet sich am Chromosom 11 und ist für die Produktion von Melanin verantwortlich. Der OCA1 ist die am meisten verbreitetste Form von Albinismus in Europa (vgl. Brockmann, 2011, S. 21). „Die Häufigkeit beträgt 1 zu 30.000 (Buselmaier and Tariverdian, 2007, S. 274)“.

Diese Albinismusform grenzt sich von anderen Typen ab, da sie schon bei der Geburt existiert (vgl. Buselmaier and Tariverdian, 2007, S. 274). Außerdem sind beim OCA1

Haut- und Haarfarbe und die Sehfähigkeit von Patient zu Patient sehr unterschiedlich, was von der Aktivität des Tyrosinase Enzyms abhängt (vgl. Brockmann, 2011, S. 21).

„Bei den meisten Patienten liegt eine Compoundheterozygotie vor (Buselmaier and Tariverdian, 2007, S. 274)“. Davon spricht man, wenn die betroffenen Patienten heterozygot (=mischerbig) für zwei verschiedene Mutationen sind, welche am selben Gen vorkommen (vgl. Buselmaier and Tariverdian, 2007, S. 211).

Es gibt zwei Untergruppen beim OCA1:

1. Okulokutaner Albinismus 1A

Bei diesem Typ spricht man auch von einem „Tyrosinase negativen Albinismus“, da hier das Tyrosinase Gen komplett ausfällt. Der Betroffene hat eine sehr helle Haut und total weiße Haare, wobei es hier zu keiner Nachpigmentierung kommen kann. Die Sehschärfe liegt bei ungefähr 10 Prozent, kann aber auch niedriger sein (vgl. Brockmann, 2011, S. 21).

2. Okulokutaner Albinismus 1B

Diese Form wird auch „Tyrosinase positiver Albinismus“ genannt, weil es hier nicht zu einem Totalausfall der Tyrosinase kommt, sondern eine Restaktivität vorhanden ist. Dadurch wird auch Melanin gebildet und es kann so zur Nachpigmentierung kommen. Bei Patienten, die von OCA 1B betroffen sind, kann es dementsprechend auch zu einer Entwicklung von Sommersprossen und Leberflecken kommen. Bis zum Jahr 2011 wurden schon mehr als 100 unterschiedliche Mutationen im Tyrosinase Gen gefunden (vgl. ebd., S. 21).

Beispiele dafür wären:

- Yellow Albinism

Dies ist eine spezielle Form, bei der das Neugeborene sehr helle Haut und Haare hat, und im Laufe der Zeit die Haare einen Gelbschimmer bekommen. Weiters treten Leberflecken auf (vgl. ebd., S. 21).

- Okulokutaner Albinismus 1B Temperatursensitiv (TS)

Beim OCA 1B TS hängt es von der Temperatur ab, ob das Tyrosinase Gen aktiv oder inaktiv ist. Es wird weniger Melanin produziert, wenn die Körpertemperatur hoch ist, da die Tyrosinase dadurch instabiler ist, deshalb

sind Haare an wärmeren Stellen des Körpers, wie zum Beispiel Achsel- oder Schamhaare heller als Wimpern und Augenbrauen (vgl. ebd., S. 21).

- Okulokutaner Albinismus 1B Minimal Pigment (MP)

Bei dieser Form von Albinismus sind die Neugeborenen auch sehr hell, bekommen jedoch im Laufe der Zeit mehr Pigmente (vgl. ebd., S. 21).

Okulokutaner Albinismus Typ 2

Bei dieser Albinismusform kommt es zu einer Mutation am P-Gen (pink-eyed-dilution-gene), welches am Chromosom 15 ist (vgl. Buselmaier and Tariverdian, 2007, S. 274).

Dieses P-Gen ist ein Membranprotein, welches für die Beförderung des Tyrosinase-Enzyms in die Melanosomen verantwortlich ist, damit dort die Synthese des Melanins erfolgen kann. Beim OCA2 haben die Betroffenen nur wenige Pigmente, dies kann sich jedoch allmählich verändern, indem es zu einer Nachpigmentierung kommt. Es können sich Sommersprossen und Leberflecke bilden und es ist bei dieser Form eine Sehbehinderung vorhanden (vgl. Brockmann, 2011, S. 21-22).

Der OCA2 ist global gesehen der am weitesten verbreitetste Albinismus, der jedoch am öftesten in Afrika vorkommt. In Europa liegt die Zahl der Verbreitung bei 1 zu 18000 und in Afrika bei 1 zu 1000 (vgl. ebd., S.22).

Es gibt zwei Syndrome die in Kombination der Hypopigmentation des OCA2 auftreten können, das wären das Prader-Willi-Syndrom und das Angelmann-Syndrom, welche beide sehr selten auftreten (vgl. ebd., S.22).

- Prader-Willi-Syndrom:

Hier kommt es zu einem Defekt eines Gens, welches sehr nahe beim P-Gen liegt. Es muss aber nicht kaputt sein, es ist auch möglich, dass ein Teil des Chromosoms fehlt, beide haben die gleichen Folgen. Deshalb kann es sein, dass das betroffene Kind am Prader-Willi-Syndrom und gleichzeitig am OCA2 leidet. Die Sprösslinge leiden an einer geistigen Behinderung, sind kleinwüchsig und sind außerordentlich oft hungrig, was offensichtliches Übergewicht zur Folge hat (vgl. ebd., S.22).

- Angelman-Syndrom

Bei diesem Syndrom kommt es auch zum Defekt eines Gens in der Nähe des P-Gens, wobei ebenfalls ein Teil des Chromosoms fehlen kann, was zum Auftreten vom Angelmann-Syndrom und zusätzlich von OCA2 führen kann. Die Patienten sind dabei stark behindert, weisen ein überaktives Verhalten auf und tendieren oft zu „unmotiviertem Lachen“ (vgl. ebd., S.22).

Okulokutaner Albinismus Typ 3

Beim OCA3 ist das betroffene Gen, bei dem es zu einer Mutation kommt, das TYRP1 (tyrosin-related Protein 1), welches am Chromosom 9 sitzt. Dieses Eiweiß ist für die DHICA-Oxidase verantwortlich und spielt auch bei der Melaninsynthese eine Rolle, da es das Enzym Tyrosinase unterstützt. Patienten mit OCA3 haben normalerweise eine nicht so schlechte Pigmentierung und dadurch hellbraune Haare und nicht so helle Haut. Auch der Grad der Sehbehinderung ist niedrig (vgl. ebd., S. 22).

Eine Untergruppe des OCA3 wäre der „Rote Albinismus“, der jedoch bis jetzt nur bei afrikanischen Menschen aufgetreten ist. Dabei handelt es sich um Menschen mit roten Haaren und einer Haut, die rötlich braun ist (vgl. ebd., S. 22).

Okulokutaner Albinismus Typ 4

Bei der letzten Form des okulokutanen Albinismus, dem OCA4, liegt eine Mutation des MATP-Gens vor. Dieses Gen befindet sich am Chromosom 5 und ist wie das P-Protein des OCA2 für die Beförderung der Tyrosinase zuständig. Die Farbe der Haare ist hier von der Art der Mutation abhängig und kann weiß bis dunkelblond sein, die Augenfarbe von blau bis rötlichbraun und es kann bei diesem Typen zu Pigmentflecken kommen. Am häufigsten findet man den OCA4 bei Menschen aus dem asiatischen Raum (vgl. ebd., S. 22).

Hermansky-Pudlak-Syndrom und Chediak-Higashi-Syndrom

Diese beiden Syndrome sind monogene Erbkrankheiten bei denen auch zusätzlich der okulokutane Albinismus von Bedeutung ist (vgl. Buselmaier and Tariverdian, 2007, S. 274).

- Hermansky-Pudlak-Syndrom:

Bei diesem Syndrom liegt eine Mutation am HPS1 Gen vor, kann aber auch noch andere Gene betreffen. Dies passiert nicht nur auf einem Chromosom, sondern an verschiedenen. Die Aufgabe des Eiweißes ist hier der Aufbau, die Reifung und die Beförderung von Melanosomen und Organellen, welche bei der Aggregation von Thrombozyten von Bedeutung sind. Symptome des Hermansky-Pudlak-Syndroms sind okulokutaner Albinismus mit verschiedensten Auffälligkeiten sowie Ablagerungen in der Darmwand und der Lunge, was zu Atemproblemen sowie Durchfall und Darmentzündungen führen kann. Außerdem kann es zu einer geringen Neigung von Blutungen kommen (vgl. Brockmann, 2011, S.22-23).

- Cheadiak-Higashi-Syndrom:

Dieses Syndrom tritt nur vereinzelt auf. Das betroffene Gen heißt LYST und liegt am Chromosom 1. Dieses LYST-Protein hat auch die Aufgabe, bei der Beförderung von Eiweißen zu ihren Zielorten zu helfen. Symptome sind okulokutaner Albinismus mit einer besonderen Empfänglichkeit für bakterielle Infektionen. Außerdem ist es möglich, dass das Haar silbrig-blond ist (vgl. ebd., S. 23).

b. Okulärer Albinismus

Der okuläre Albinismus ist seltener als der Okulokutane. Bei dieser selten vorkommenden Art von Albinismus ist der Mangel an Pigmenten nur auf die Augen begrenzt. Diese Form kann auch in Verbindung mit monogenen Erkrankungen auftreten, wie zum Beispiel dem Contiguous-gene-Syndrom (vgl. Buselmaier and Tariverdian, 2007, S. 274).

„Der okuläre Albinismus ist heterogen und wird autosomal-rezessiv sowie X-chromosomal vererbt (Buselmaier and Tariverdian, 2007, S. 274)“.

Okulärer Albinismus Typ 1

Der OA1 wird auch Nettleship-Falls-Syndrom genannt. Dabei handelt es sich um eine Mutation am Gen GPR143, welches auf dem X-Chromosom liegt, und bei der

Entstehung und der Beförderung von Melanosomen von Bedeutung ist. Es liegt in diesem Falle eine geschlechtsgebundene Vererbung vor (vgl. Brockmann, 2011, S. 23).

Im Normalfall tritt OA1 nur bei Burschen auf, dabei sind Haut und Haare völlig normal und haben keinen Mangel an Pigmenten, nur die Augen weisen typische „albinotische Veränderungen“ auf (vgl. ebd., S. 23).

Okulärer Albinismus Typ 2

Von dieser Form ist nicht viel bekannt, da sie nur vereinzelt auftritt. Man weiß nicht, welches Gen am X-Chromosom betroffen ist. Der OA2 äußert sich gleich wie der OA1, nur ist gleichzeitig noch das Farbsehen beeinträchtigt und es liegt eine Nachtblindheit, Verkrümmung der Hornhaut und eine stark ausgeprägte Kurzsichtigkeit vor (vgl. ebd., S. 23).

5. Albinismus in Afrika



Abbildung 13 Judith M. Jandi. (van der Horst-Tenberken, 2011, S. 26)

Judith M Jandi wurde mit Albinismus in Kenia geboren und hat dadurch schon vieles in ihrem Leben durchgemacht. Sie wuchs mit ihren neun Geschwistern auf, von denen weitere Drei mit Albinismus zur Welt kamen. Judith M. Jandi konnte mit vielen Hindernissen ihre Schulausbildung in Blindenschulen beenden und absolvierte eine Ausbildung zur Lehrerin für Sehgeschädigte und Übersetzerin in die Braille Schrift. Ihre Geschichte ist

aber nur eine von wenigen in ihrer Heimat, die so positiv ausgehen und deshalb möchte sie sich für die Rechte und Bildung der Personen, die mit Albinismus im Westen Kenias leben, einsetzen (vgl. van der Horst-Tenberken, 2011, S. 26).

Das westliche Kenia hinkt in Sachen wie Schulbildung und auch allgemeiner Lebensverhältnisse anderen Gebieten sehr hinterher. Daher leben Menschen mit Albinismus dort in dauernder Angst umgebracht zu werden. Kenia liegt direkt an der Grenze zu Tansania und zwischen den beiden Ländern liegt der Victoriasee. In Tansania haben die betroffenen Menschen keine Chance, sie werden dort als Hexen bezeichnet, verfolgt und auch getötet. In Kenia jedoch ist es verboten, Menschen mit dem Gendefekt zu verfolgen. Dies hindert aber die sogenannten „Hexenjäger“ nicht, sich aus Tansania über die Grenze zu schleichen und Erwachsene sowie Kinder mit Albinismus zu verschleppen, umzubringen und zu zerstückeln (vgl. ebd., S. 26-27).

Diese Diskriminierung, Verfolgung und Verstoßung von der Gesellschaft erfolgt anhand eines Aberglaubens in dieser Region und macht Menschen mit Albinismus dadurch zum Ziel von sogenannten „witch doctors“, was so viel wie Mediziner bedeutet. In den Gebieten Tansania, Kenia und Kongo glauben die Menschen nämlich, dass „Albinos“ über Zauberkräfte verfügen. Deshalb werden Haut, Knochen, Blut und Haare von den Medizinern für Zaubertränke verwendet (vgl. Neumann, 2009, S. 11). Außerdem werden beispielsweise die Haare benutzt, um Fischernetze zu knüpfen, was den

Fischern dann bei der Arbeit Glück bringen soll. Es gibt viele verschiedene Rituale, bei denen die Leichenteile von Menschen mit Albinismus verwendet werden, um die Wünsche der Kunden zu erfüllen (vgl. van der Horst-Tenberken, 2011, S. 27).

„Zeruzeru“ – „weiße Schwarze“ werden Menschen mit dieser besonderen Erberkrankung in Tansania auch genannt. Dies gilt als Schimpfwort, da die Übersetzung davon „Doppelnul“ bedeutet, sie werden oft sogar statt mit ihrem Vornamen so angesprochen und schämen sich dafür sehr (vgl. Bieker, 2003, S. 47).

Das größte Problem scheint, wie oben schon erwähnt, die mangelnde Bildung und der Mangel an Erfahrung mit dem Umgang der Betroffenen zu sein. Durch das nicht vorhandene Wissen der Menschen über den Gendefekt kommt es zu vielen verschiedenen Entstehungsgeschichten, so wie zu volkstümlichen Vorstellungen über Albinismus (vgl. ebd., S. 47).

Es existiert beispielsweise der Glaube, dass Menschen mit Albinismus zu einer eigenen ethnischen Gruppe gehören oder dass zu ihren Vorfahren Europäer gehören und sie deshalb an einem Punkt von ihnen abstammen. Weiters soll Albinismus übertragbar sein, deshalb sollte man den Betroffenen nicht zu nahe kommen oder nicht mit ihnen zusammen an einem Getränk trinken (vgl. ebd., S. 47-48).



Abbildung 14 Jayne Waithera. (Tenberken, 2009, S. 24)

Volkstümliche Vorstellungen wären zum Beispiel die Unvergänglichkeit der Menschen mit Albinismus sowie der Aberglaube, wenn man sie auslacht, dass dann wieder ein Kind mit Albinismus zur Welt kommt. All diese Vorurteile, die von Unwissen gekennzeichnet sind, tragen dazu bei, dass diese Menschen nicht als „normal“ akzeptiert werden (vgl. ebd., S. 48).

Die meisten Menschen mit Albinismus fühlen sich in diesen Regionen von den anderen Bewohnern verstoßen, sind Außenseiter und haben nicht die Möglichkeit, wie andere

ein normales Leben zu führen. Am schlimmsten ist es für die, die in ländlichen Gebieten wohnen, da dort so gut wie keine Bildung vorhanden ist (vgl. Neumann, 2009, S.11).

Natürlich heißt das nicht, dass diese Situation in ganz Tansania herrscht. Es gibt auch wenige Ausnahmen, beispielsweise das Dorf Lushoto, welches in den Usambara Bergen liegt. Dies ist ein Gebiet, das von Europäern oft besucht wird und dadurch ist dort die Nachsicht mit den „Albinos“ viel größer. In Lushoto gehen Menschen mit Albinismus ganz normalen Berufen nach wie alle anderen auch und werden nicht von der Gesellschaft verstoßen (vgl. Bieker, 2003, S. 48).

Da es in Tansania, im Vergleich zu anderen Ländern in Afrika, sehr viele Menschen mit Albinismus gibt, findet man dort auch eine Selbsthilfeorganisation namens „Tanzania Albinism Society“, welche sich dort für die Menschen mit Albinismus einsetzt. Sie vertreten die Rechte und Bedürfnisse dieser Menschen, unterstützen auch die Familien, indem sie sich ausreichend über den Gendefekt informieren, versuchen die Probleme, die im Bereich Gesundheit der Betroffenen entstehen, zu verbessern und kämpfen gegen Benachteiligung, Misstrauen und Vorurteile der Gesellschaft (vgl. ebd., S. 47).

Allgemein ist noch zu sagen, dass in Tansania Menschen noch mehr der sehr starken Sonnenausstrahlung ausgesetzt sind, als wir in Europa. Dadurch ist das Gesundheitsrisiko der Betroffenen dort sehr hoch. Die einfachen Lebens- und Arbeitsbedingungen und die unzureichenden medizinischen Gegebenheiten vor Ort erschweren den Menschen dort zusätzlich das tägliche Leben. Der Schutz vor den UV-Strahlen, also vor der Sonne, ist in Afrika wegen der intensiven Strahlung von besonderer Bedeutung. Dies erfolgt wegen der Gegebenheiten dort oft einfach mit langer Bekleidung (vgl. ebd., S.48).



Abbildung 15 Salif Keita. (Neumann, 2009, S. 12)

Abschließend möchte ich hier noch den Musiker Salif Keita erwähnen, der in Afrika mit Albinismus zu Welt gekommen ist, und von dem Zeitpunkt an lange Zeit von seinen Mitmenschen ausgeschlossen worden ist. Gegenwärtig ist er ein global bekannter Sänger, wird in seiner Heimat als „Kultfigur“ gesehen und dient als Lichtblick für Menschen, die in Afrika mit Albinismus

geboren werden (vgl. Neumann, 2009, S. 12).

Viele Menschen wissen von dieser Problematik in Tansania gar nichts, obwohl es diese grausamen Verfolgungen schon ewig gibt. In Europa leben Menschen mit Albinismus Gott sei Dank ohne diese Angst um ihr Leben. Bei uns wird von Experten versucht, Menschen mit Albinismus durch verschiedenste Hilfsmittel zu helfen und ihr Leben zu erleichtern.

6. Hilfsmittel

Es gibt eine Vielzahl von Hilfsmitteln, die sehbehinderten Menschen angeboten werden. Wegen dieser Vielzahl ist es oft schwerer und langer Weg, bis man für jeden einzelnen das Passende gefunden hat. Man sollte deshalb bei der Auswahl der Hilfsmittel darauf achten, dass jedes Kind das Gerät annimmt und lernt, es richtig zu bedienen (vgl. Burtscher, 2007, S.18).

Brille

Neben weiteren Hilfsmitteln hilft auch die Brille dem Auge nur Kurz- oder Weitsichtigkeit zu regeln und unterstützt das Auge, sie kann jedoch nicht den Albinismus kompensieren. Die Anzahl der Dioptrien hängt auch damit zusammen, wie schnell sich das Kind an dieses Hilfsmittel gewöhnt (vgl. Burtscher, 2007, S.18).

Wie weiter oben schon erwähnt, kann eine Brille sich natürlich nicht immer den Lichtbedingungen anpassen und deshalb sollte man eine zweite dunklere Brille, beziehungsweise eine optische Sonnenbrille haben. Damit jeder selbst individuell entscheiden kann, wann er welche Brille braucht.

E-Lupe „Ruby“

„Ruby“ ist eine tragbare Lesehilfe. Diese E-Lupe kann Dinge bis zu 10 Mal vergrößern und sie auch festhalten. Außerdem ist es möglich, dass man die Farben ändert. Es wird der Text dann nicht mehr wie am Papier in schwarz und weiß angezeigt, sondern mit

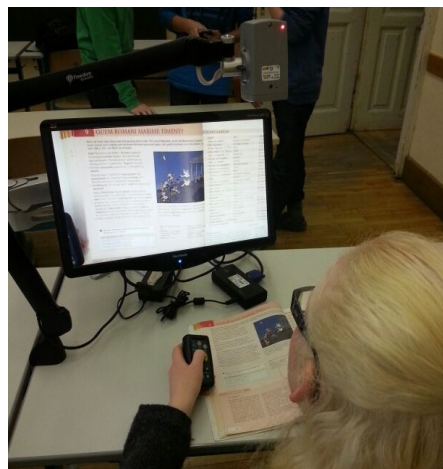


Abbildung 16 E-Lupe Ruby. (eigene Fotografie)

blauem Hintergrund und gelber Schrift. Einsetzbar ist dieses Gerät beispielsweise beim Einkaufen oder beim Lesen einer Speisekarte.

Bildschirmlesegerät und Tafelkamera

Es hat eine bewegliche Kamera, welche in jegliche Richtungen gedreht werden kann. Dadurch ist es möglich, dass man das Tafelbild und



Abschnitte aus Schulbüchern

Abbildung 17 Bildschirmlesegerät I. (eigene Fotografie)

vergrößern kann. Außerdem ist es mit diesem Lesegerät möglich, dass man die Farbeinstellungen verändert. Weiters kann man auch Bilder mit dem Bildschirm festhalten, jedoch nicht speichern. Alle Funktionen des Gerätes werden mit einer Fernbedienung gesteuert.

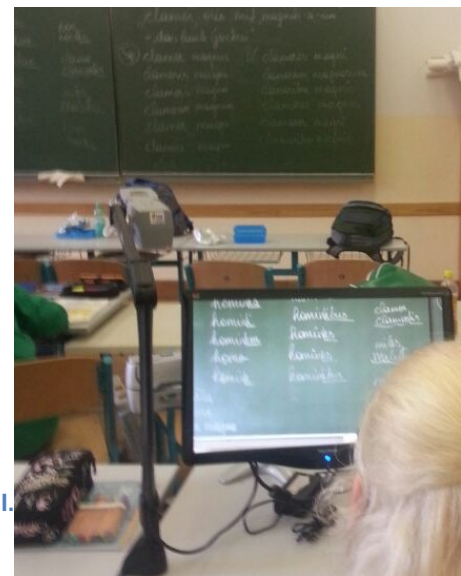


Abbildung 18 Bildschirmlesegerät II. (eigene Fotografie)

Navigationssystem

Ein Navigationssystem wäre „MobileGeo“, dieses System ist für Smartphones und Pocket PCs. Es ist von der Sendero-Group, auf deren Kartenmaterial aufgebaut und kann mit GPS-Verbindung ganz leicht benutzt werden. Es muss keine Internetverbindung zu einem Server vorhanden sein, da es direkt auf die Speicherkarte des Handys gegeben wird. Dieses Navigationssystem reagiert auch auf Sprachbefehle und erleichtert dadurch die Handhabung des Systems (vgl. Klamroth and Albrecht, 2009, S. 11).

Alltagshilfen

Eine Alltagshilfe ist das „sprechende Großtastentelefon“. Dieses Telefon ist für das Festnetz hergestellt worden und kann leider nicht als Schnurlostelefon verwendet werden. Dieses Hilfsmittel spricht bei jedem Tastendruck mit und kann bis zu 99 Nummern speichern (vgl. ebd., S. 12).

Dies sind alles Hilfsmittel, die das Leben von sehbehinderten Menschen erheblich erleichtern können und welche sehr gut privat und beruflich einsetzbar sind.

Hilfsmittel sind natürlich auch nicht umsonst und dadurch auch mit hohen Kosten verbunden. Dies führt jedoch oft zu einer finanziellen Problematik, da die Kosten häufig nicht von den Versicherungen übernommen werden.

7. Erfahrungen von Familien mit Albinismusbezug bezüglich Pflege und Kosten

7.1. Kosten

Das Pflegegeld spielt bei den anfallenden Kosten eine wichtige Rolle. Der Zweck des Pflegegeldes wird folgendermaßen vom Bundessozialamt definiert:

„Das Pflegegeld soll selbstbestimmtes und nach den persönlichen Bedürfnissen orientiertes Leben pflegebedürftiger Menschen ermöglichen (Bundessozialamt, 2014)“.

Auf dieses selbstbestimmte Leben haben nur Pflegebedürftige Anspruch, bei denen der Betreuungs- und Pflegeaufwand über 60 Stunden im Monat, über einen Zeitraum von mindestens sechs Monaten liegt. Das Pflegegeld wird nicht anhand des Einkommens einer Person berechnet, sondern ist vom Pflegeaufwand abhängig. Es wird zwölf Mal im Jahr, und zwar monatlich, ausgezahlt und ist in sieben Pflegestufen aufgeteilt (vgl. Bundessozialamt, 2014).

Einteilung der sieben Pflegestufen:

- Stufe 1 (Pflegeaufwand über 60 Stunden) – EUR 154,20
- Stufe 2 (Pflegeaufwand über 85 Stunden) – EUR 284,30
- Stufe 3 (Pflegeaufwand über 120 Stunden) – EUR 442,90
- Stufe 4 (Pflegeaufwand über 160 Stunden) – EUR 664,30
- Stufe 5 (über 180 Stunden + dauernde Bereitschaft) – EUR 902,30
- Stufe 6 (über 180 Stunden + unkoordinierte Betreuung) – EUR 1.260,00
- Stufe 7 (über 180 Stunden + Bewegungsunfähigkeit) – EUR 1.655,80

Wird jedoch zusätzlich eine erhöhte Familienbeihilfe ausgezahlt - dies erfolgt bei Kindern, die eine Behinderung von mindestens 50 % haben oder welche nicht im Stande sind ihren Lebensunterhalt selbst zu verdienen, beträgt 138,30 Euro – werden 60 Euro vom Pflegegeld abgezogen (vgl. Bundessozialamt, 2014).

Die Zuteilung in die jeweiligen Stufen erfolgt von Sachverständigen, bei Sehbehinderungen handelt es sich am ehesten um Stufe 3 und 4:

- Stufe 3 für hochgradig Sehbehinderte und
- Stufe 4 für Blinde...(vgl., Bundessozialamt, 2014).

Weiters spielt bei den Kosten die Zuzahlung von Hilfsmitteln wie zum Beispiel der Brille eine wichtige Rolle. Dies ist im Sozialgesetzbuch im § 33 Hilfsmittel geregelt:

„...Versicherte haben bis zur Vollendung des 18. Lebensjahres Anspruch auf Versorgung mit Sehhilfen entsprechend den Voraussetzungen nach den Sätzen 1 und 2. Für Versicherte, die das 18. Lebensjahr vollendet haben, besteht der Anspruch auf Sehhilfen, wenn sie auf Grund ihrer Sehschwäche oder Blindheit, entsprechend der von der Weltgesundheitsorganisation empfohlenen Klassifikation des Schweregrades der Sehbeeinträchtigung, auf beiden Augen eine schwere Sehbeeinträchtigung mindestens der Stufe 1 aufweisen; Anspruch auf therapeutische Sehhilfen besteht, wenn diese der Behandlung von Augenverletzungen oder Augenerkrankungen dienen. Der Gemeinsame Bundesausschuss bestimmt in Richtlinien nach § 92, bei welchen Indikationen therapeutische Sehhilfen verordnet werden. Der Anspruch auf Versorgung mit Sehhilfen umfaßt nicht die Kosten des Brillengestells... (Sozialgesetzbuch, www.sozialgesetzbuch.de, 2007)“.

Diese Regelung kann auch für viele, vor allem für Erwachsene, Probleme hervorrufen. Da sie laut diesem Beschluss, die Kosten der Sehhilfeversorgung selbst übernehmen müssen.

7.2. Erfahrungsberichte

Erfahrungsbericht von Agnes Arbeiter, 21.11.2013

„Ich bin Mutter von zwei Kindern Patrick und Mathias 14 und 11 Jahre alt. Beide haben okulardermalen Albinismus (Nystagmus, helle Haut, blendeempfindlich) mit einer Sehleistung von ca. 15 %. Wir beziehen Pflegegeld der Stufe 3 und die erhöhte Familien Beihilfe. Der Pflegeaufwand der beiden ist nicht sehr hoch, er ist nur anders – Ich und mein Mann sind sehr positiv denkende Menschen aber natürlich gibt es Momente wo es anders oder normal sein könnte! Aber da wir die Aufgabe bekommen haben zwei Kinder mit besonderen Bedürfnissen zu haben stellen wir uns dieser Aufgabe natürlich.“

Patrick ist am 11.08.1999 um genau 12.00 Uhr auf die Welt gekommen .-



Abbildung 19 Familie Arbeiter (Arbeiter, E-Mail am 22.11.2013)

Sonnenfinsternis es war ein besonderes Erlebnis .-zum Glück gab es dort einen Arzt der gemeint hat irgendetwas ist bei Patrick nicht in Ordnung, er war eigentlich sogar sicher das es um ein Albinokind handelt. Und so begann der Lauf der Dinge - Augenklink, Frühförderung, Sehschule bis jetzt zur anfänglich wöchentlichen Betreuung in der Schule. Wir hatten das Glück immer gute Damen und Herrn bei der Frühförderung zu haben. Es wäre ohne Frühförderung sicher nicht so gut ausgegangen, da bin ich mir sicher!!! Weiteres mussten wir natürlich immer wieder in die Sehschule und zum Augenarzt,

den wir von der Klinik zu einem Privaten wechselten. Ständige Kontrollen bei der Hautklinik und bei der Entwicklungsklinik. Es war so, dass es von Anfang an eine Dunkle Sonnenbrille für beide Kinder gab. Natürlich war das nicht einfach, wir meinten es nur gut, denn nur so konnten sie auch im Freibereich sehen. Ganz Wichtig war es auch die Kinder ständig mit Sonnencreme 50+ einzucremen, denn Sonnenbrand musste verhindert werden! Es durfte gar nicht so weit kommen. Für zu Hause besorgten wir uns Verdunkelungen bzw. achteten darauf das der Sitzplatz der Kinder so ausgerichtet war, dass sie nicht geblendet wurden. Für den Kindergarten wurde das auch veranlasst, wie auch für die Schule. Bei Beiden hatten wir das Glück, dass wir immer vor einem Umbau standen und wir schon eigentlich mitbestimmen durften, welches am Land sicher einfacher ist. In der Schule brauchten wir ein Lesegerät mit Tafelkamera, da stiegen oder steigen die Kosten!!! Teil finanziert wurde es durch Unterstützung der Vereine. Sonst verlief es eher ruhig, da beide sehr brave Schüler sind. Monokular, Brillen, mobile Vergrößerungen, Computercamps, Kennenlern Tage usw. sind mit Kosten verbunden. Diese fallen immer wieder an und bis man bei der Behörde einen Antrag schreibt und dann zum Geld kommt, gibt man es schon wieder auf! Ist sicher auch Bundesweit ein Problem.

Mathias ist am 11.09 2002 geboren, am Jahrestag vom World Trade Center auch ein besonderer Tag!! Er sieht ein wenig schlechter, ist aber genauso mit 3 Jahren schon Rad gefahren. Es kommt sicher auf die Erziehung an, wie viel an Mut ihnen zugesprochen oder Freiheit ihnen gewährt wird. Im September hatten wir von beiden Söhnen Schulübertritte (Patrick in die HTPLA KAINDORF Schwerpunkt EDV und Mathias in das GYMNASIUM Fürstenfeld), wir waren zwar gut vorbereitet aber die Behörden hatten uns einen Strich durch die Rechnung gemacht. Wir suchten für Mathias um ein Tafelkameranystem in Wien von der Lehrmittelzentrale an - die schickten uns jedoch ein zu altes Gerät das mit der heutigen Technik nicht mehr mitkann. Natürlich mussten wir uns eines besorgen, Kostenpunkt 9700€ das derzeit vielleicht von Stiftung Kindertraum bezahlt wird??

Oft wäre es für uns leichter das gewisse Leistungen ohne Behördenwege finanziert werden, bzw. einfach bewilligt werden oder selbstverständlich sind.“

Erfahrungsbericht Andrea Burtscher, 22.11.2013

„Pflege und Kosten sind unweigerlich miteinander verbunden. Je größer die



Abbildung 20 Marco und Michael (Burtscher, 2007, S. 24)

Sehbehinderung, desto größer wird der Geldaufwand. Menschen mit Albinismus (bitte nicht Albino sagen, manche fühlen sich da beleidigt, denn zu mir sagt man auch nicht Kurzsichtige, sondern ich habe Kurzsichtigkeit) haben in der Regel keinen Anspruch auf Pflegegeld. Aber es gibt Ausnahmen. Menschen mit Albinismus müssen sich ein Leben lang vor zu hoher Sonneneinstrahlung schützen, denn

die Gefahr von Hautkrebs ist sehr hoch, trotz Verwendung von Sonnenschutzfaktor 50+. Wenn dann noch eine hochgradige Sehbehinderung dazukommt ist es möglich dass einem Pflegegeld bewilligt wird. Aber diese Entscheidung ist von vielen Faktoren

abhängig. Auch ist es möglich die doppelte Kinderbeihilfe zu beantragen. Auch kann man versuchen die Sonnencreme zur Rezeptgebühr zu bekommen.

Wie gesagt, je nach Schwere der Sehbehinderung fallen auch die Hilfsmittel aus. Sonnenkreme, wasserfest Schutzfaktor 50+, Sonnenbrille die das Blau herausfiltert mit Kantenfilter, Lupen, Blendfreie Leselampen, Kappe mit Sonnenschild, Keinen Fensterplatz in der Schule, Sitzplatz in der ersten Reihe, Monokular (kleines Fernrohr) um die Tafelschrift lesen zu können, Lesegerät mit integrierter Tafelkamera - wenn möglich transportierfähig, Hefte mit stärkeren Konturen, Bücher in größerem Druck, Später Arbeitsplatzausstattung - wenn nötig teilweise Begleitung zur und von der Schule oder Arbeit, tägliche Besorgungswege, Frühförderung so früh als möglich, Stützlehrer in der Schule bei Integration, ansonsten Sehbehindertenschule oder Blindenschule...Dies sind alles Dinge, die den Pflege- und Kostenaufwand beeinflussen.

In unserem Fall: wir haben die doppelte Kinderbeihilfe bekommen, auch das Pflegegeld, derzeit 382,90 im Monat (wobei wir immer wieder beweisen müssen, dass diese Behinderung nicht besser wird und somit der Anspruch entsteht). Bei der Sonnenkreme auf Rezeptgebühr war das lange Zeit so, dass dem einen die Sonnencreme genehmigt wurde, dem anderen nicht. Da bin ich lange Zeit nicht draufgekommen, da mein Hausarzt stillschweigend diese Kosten übernommen hatte.“

8. Schlussfolgerung

Albinismus ist eine Erberkrankung, bei der der Transport und die Produktion von Melanin als Pathologie zu Grunde liegt. Die Synthese des Melanins findet überwiegend in Haut, Haarfollikeln und Augen statt und deshalb sind bei Albinismus diese Regionen des Körpers betroffen. Melanin wird gar nicht, beziehungsweise nur wenig gebildet wird. Es gibt zwei Haupttypen von Albinismus, den okulokutanen und den okulären Albinismus, welche jedoch in viele verschiedene Untertypen unterteilt werden, welche auch unterschiedliche Phänotypen aufweisen. Wichtig wäre hier zu sagen, dass der okulokutane Albinismus und seine Untertypen Haut, Haare und Augen betreffen und beim okulären Albinismus nur die Augen Auffälligkeiten aufweisen.

Diese unterschiedlichen Typen sind natürlich auch mit unterschiedlichen Problemen der betroffenen Personen verbunden. Im Falle der Hilfsmittel ist es wichtig, dass diese individuell auf jeden Einzelnen angepasst werden, damit man die bestmögliche Lebenssituation für die Betroffenen herstellen kann. Dies ist aber leider nicht immer einfach. Da diese Hilfsmittel sehr teuer sind, können sich viele diese nicht leisten und sind dabei vom Land abhängig. Auch Brillen sind sehr teuer, da sie extra angefertigt werden und man besonders auf das Auge und die Lichtempfindlichkeit sowie dem Nystagmus eingehen muss. Weiters stehen Pflegekosten und erhöhte Familienbeihilfe Menschen mit Albinismus normalerweise zu, jedoch ist es nicht selbstverständlich, dass sie diese Zuschüsse genehmigt bekommen.

In Afrika ist die Sonne noch intensiver als bei uns, deshalb müssen sich Menschen dort noch mehr davor schützen. Sie haben jedoch oft kein Geld, um Sonnencremen zu kaufen, geschweige denn eigene Schutzbekleidung. Deshalb versuchen sie, sich einfach mit langer Kleidung vor den intensiven Strahlen der Sonne zu schützen. Hilfsmittel, die notwendig wären, um nur den Alltag leichter zu bewältigen, sind kaum vorhanden. In Afrika haben die Menschen auch keinen Zugang zu Bildung. Die Menschen dort wissen oft nicht, was Albinismus ist und wissen auch nicht, wie sie damit umgehen sollen. So wie in Tansania, dort hat sich aus dem Unwissen der Menschen ein Aberglaube gebildet. Die Menschen mit Albinismus werden dadurch verfolgt, gejagt und von der Gesellschaft ausgeschlossen. Sie müssen zusätzlich zu ihrem Leben, das in Afrika mit der Erbkrankheit schon schwer genug ist, noch Angst um ihr Leben haben.

Aufgrund dessen, wie Menschen ihr Leben mit Albinismus meistern und wie sie versuchen, sich in die Gemeinschaft einzugliedern, und auch ein Leben wie jeder andere zu führen, sollte man abschließend sagen, dass eine Aufklärung der Gesellschaft wichtig wäre. Vor allem sollten die Mitmenschen, die mit den Betroffenen zu tun haben, offener werden und sich auch richtig darüber informieren, wie es ihren Bekannten mit Albinismus geht, wie diese Menschen ihren Alltag meistern, obwohl es nicht einfach für sie ist.

Auch wenn die Betroffenen ihren Alltag gut meistern, ist es für sie oft nicht einfach, da viele Aktivitäten, die für Normalpigmentierte automatisch ablaufen, und man nicht darüber nachdenkt, für Menschen mit Albinismus eine große Überwindung bedeuten und auch den Alltagsablauf einschränken. Obwohl es bei dieser Erbkrankheit keine Pflege im herkömmlichen Sinn gibt, darf man manche Sachen nicht außer Acht lassen. Im Hinblick auf die UV-Strahlen muss man beachten, dass es egal ist, ob die Sonne im Sommer oder im Winter scheint, sie ist immer eine Gefahr für Menschen mit Albinismus. Sie sollte eigentlich immer gemieden werden. Man kann nicht einfach rausgehen und wie andere Menschen etwas unternehmen. Man muss auf das Wetter achten, sich immer öfters am Tag mit Sonnencreme einschmieren und den Tagesablauf auch danach richten. Da viele Albinismus nicht wahrnehmen, weil sie nichts darüber wissen und es oft auch nicht auffällt, außer bei den Haaren und dass sie eine Brille tragen, werden die Betroffenen oft nicht ernst genommen und der Gendefekt wird unterschätzt.

Genau aus diesem Grund wäre es von Vorteil, in der Zukunft nicht nur die Forschung von Albinismus in den Vordergrund zu stellen, sondern eher die Akzeptanz sowie die Aufklärung der Gesellschaft. Damit wäre vielen Menschen mit Albinismus geholfen und ihr Leben könnte sehr erleichtert werden.

9. Literaturverzeichnis

- Bieker, F., "Leben mit Albinismus in Lushoto in Tansania - eine ethnologische Feldforschung", in *Arche NOAH*, Vol. 14, pp. 47–49.
- Brockmann, B., "Albinismus und Vererbung", in *Arche NOAH*, Vol. 23, pp. 14–25.
- Burtscher, A., "Albinismus im Doppelpack", in *Arche NOAH*, Vol. 19, pp. 17–24.
- Buselmaier, W. and Tariverdian, G. (2007), *Humangenetik: Mit 162 Tabellen*, Springer-Lehrbuch, 4., neu bearb. Aufl, Springer, Heidelberg.
- Haecker, V. (2013), *Allgemeine Vererbungslehre*, Salzwasser-Verlag GmbH, [S.I.].
- Huch, R. and Jürgens, K., D., *MENSCH, KÖRPER, KRANKHEIT. Lehrbuch und Atlas für die Berufe im Gesundheitswesen*, 6. Auflage, Elsevier GmbH.
- Käsmann-Kellner, B., "Neues und Altbekanntes zum Albinismus", in *Arche NOAH*, Vol. 17, pp. 10–21.
- Käsmann-Kellner, B. and Seitz, B., "Phänotyp des visuellen Systems bei okulokutanem und okulärem Albinismus", in *Ophthalmologe*, 2007/8, pp. 648–661.
- Kirchesch, H., "Hautschutz vor zu viel Sonne - was ist wichtig zu wissen, worauf ist zu achten?", in *Arche NOAH*, Vol. 19, pp. 27–30.
- Klamroth, H. and Albrecht, C., "Trends auf der SightCity 2009", in *Arche NOAH*, Vol. 20, pp. 10–12.
- Müller, H. (2005), *Gentests: Antworten zu Fragen aus der medizinischen Praxis*, 1. Aufl, Karger, s.l.
- Nedwed, B. (2008), *Kinder mit Sehschädigungen: Ein Ratgeber für Eltern und pädagogische Berufe, Ratgeber für Angehörige, Betroffene und Fachleute*, 1. Aufl, Schulz-Kirchner, Idstein.
- Neumann, J. (2009), *Albinos in Afrika: "Krüppel und Krieger - Körperliche Behinderung in Afrika"*, GRIN Verlag GmbH, München.
- Raithel, J., Dollinger, B. and Hörmann, G. (2009, c 2009), "Einführung Pädagogik. Begriffe, Strömungen, Klassiker, Fachrichtungen", *Einführung Pädagogik*. VS Verlag für Sozialwissenschaften, Wiesbaden.
- Spornitz, U.M., *Anatomie und Physiologie, Anatomie und Physiologie*, Lehrbuch, 6., überarb. und erw. Aufl, Springer, Heidelberg.
- van der Horst-Tenberken, Cornelia, "Eine weiße Schwarze aus Afrika", in *Arche NOAH*, Vol. 23, pp. 26–27.

Weiß, J. (Ed.) (op. 2006), *Das Lexikon für Österreich in 20 Bänden: Mit ausgewählten Beiträgen aus den ORF-Redaktion*, Duden, Mannheim.

Internetquellen

Käsmann-Kellner, B. (2002): Augenbefunde bei Albinismus. In:

<http://www.albinismus.info> (Zugriff am: 14.02.2014).

Käsmann-Kellner, B. (2002): Schutz vor zu viel Sonne. In: <http://www.albinismus.info>
(Zugriff am: 14.02.2014).

Bundessozialamt (2014): Pflegegeld. In: <https://www.bundessozialamt.gv.at> (Zugriff am:
21.02.2014).

Sozialgesetzbuch (2007): § 33 Hilfsmittel. In: www.sozialgesetzbuch.de (Zugriff am:
22.02.2014).

10. Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Brockmann, B. (2011): Albinismus und Vererbung. In: *Arche NOAH*. Vol. 23, pp. S, 14.

Abbildung 2: Brockmann, B. (2011): Albinismus und Vererbung. In: *Arche NOAH*. Vol. 23, pp. S, 17.

Abbildung 3: Brockmann, B. (2011): Albinismus und Vererbung. In: *Arche NOAH*. Vol. 23, pp. S, 18.

Abbildung 4: Brockmann, B. (2011): Albinismus und Vererbung. In: *Arche NOAH*. Vol. 23, pp. S, 18.

Abbildung 5: Brockmann, B. (2011): Albinismus und Vererbung. In: *Arche NOAH*. Vol. 23, pp. S, 20.

Abbildung 6: Brockmann, B. (2011): Albinismus und Vererbung. In: *Arche NOAH*. Vol. 23, pp. S, 20.

Abbildung 7: Käsmann-Kellner, B. (2005): Neues und Altbekanntes zum Albinismus. In: *Arche NOAH*. Vol. 17, pp. 12.

Abbildung 8: Käsmann-Kellner, B. (2005): Neues und Altbekanntes zum Albinismus. In: *Arche NOAH*. Vol. 17, pp. 14.

Abbildung 9: Käsmann-Kellner, B. (2005): Neues und Altbekanntes zum Albinismus. In: *Arche NOAH*. Vol. 17, pp. 15.

Abbildung 10: Käsmann-Kellner, B. (2005): Neues und Altbekanntes zum Albinismus. In: *Arche NOAH*. Vol. 17, pp. 16.

Abbildung 11: Käsmann-Kellner, B. (2005): Neues und Altbekanntes zum Albinismus. In: *Arche NOAH*. Vol. 17, pp. 17.

Abbildung 12: Käsmann-Kellner, B./Seitz, B. (2007): Phänotyp des visuellen Systems bei okulokutanem und okulärem Albinismus. In: *Ophthalmologe*, 2007/8, pp. 657.

Abbildung 13: van der Horst-Tenberken, Cornelia (2011): Eine weiße Schwarze aus Afrika. In: *Arche NOAH*. Vol. 23, pp. 26.

Abbildung 14: Tenberken, C. (2009): Mein Leben, Meine Hoffnung, mein Traum. Lebensgeschichte von Jayne Waithera. In: *Arche NOAH*. Vol. 20, pp. 24.

Abbildung 15: Neumann, J. (2009): *Albinos in Afrika. Die weißen Außenseiter. Krüppel und Krieger - Körperliche Behinderung in Afrika.* pp. 12, GRIN Verlag GmbH, München.

Abbildung 19: Agnes Arbeiter. Email vom 22.11.2013.

Abbildung 20: Burtscher, A. (2007): Albinismus im Doppelpack. In: *Arche NOAH.* Vol. 19, pp. 24.

Alle Abbildungen, die hier nicht zitiert sind, stammen von mir selbst!