



WIKIDERM NETZWERK HAUT

ALBINISMUS, OKULOKUTANER (OCA)

Def: kongenitale, okulokutane Hypomelanose, wobei nicht der Haut- sondern Augenbefund pathognomonisch ist mit transluzenter (durchscheinender) Iris, Sehschwäche, Nystagmus und ggf. weiteren Symptomen

Di: - Hautbiopsie oder Haarbulbus

Meth: - Lichtmikroskopie

Bef: - Melanozyten sind in der Haut oder im Haarbulbus bei allen Formen des Albinismus vorhanden.

- Je nach Albinismusform (Tyrosinase-positiv oder -negativ) ist die Dopa-Reaktion in den Melanozyten jedoch deutlich vermindert oder fehlt.

- Elektronenmikroskopie

Bef: - Je nach Albinismusform sind die Melanosomen vermindert melanisiert oder sogar unmelanisiert (letzteres z. T. beim Tyrosinase-negativen Albinismus)

- Die ungenügend melanisierten Melanosomen der Albinomelanozyten werden ganz normal an die Keratinozyten weitergegeben.

- Blutaussstrich

Bef: - Thrombozyten ohne "dense bodies"

Int: V. a. Hermansky-Pudlak-Syndrom (s. unten)

- Neutrophile, Monozyten mit Riesenlysosomen

Int: V. a. Chédiak-Higashi-Syndrom (s. unten)

- ophthalmologische Untersuchung

Kopl: Risiko erhöht für Dermatoheliosen und Hautkrebs (Plattenepithelkarzinom, Basalzellkarzinom, Melanom)

Lit: J Skin Cancer. 2015;2015:167847. <http://doi.org/10.1155/2015/167847>.

Etlg: - Defekt der Melaninsynthese

- Defekt der Tyrosinase

- Tyrosinase-negativer okulokutaner Albinismus

Gen: Defekt auf Chromosom 11

Ät: Fehlen der Tyrosinase

Pg: Fehlen oder Verminderung der Katalyse von Tyrosin zu Dopa und weiter zu Dopachinon bewirkt, dass die Melanosomen nur bis zum Stadium I reifen

KL: - weißes Haar; weiße, rosagetönte Haut

- Augen: graue, durchsichtige Iris, roter Pupillenreflex, Photophobie, Nystagmus, Visusschwäche

Di: Hautbiopsie oder Haarbulbus: negativer Nachweis von Tyrosinase

Kopl: aktinische Schäden und kutane Malignome

- gelbe Mutante des OCA

Ät: Fehlen von Eumelanin, defekte Phäomelaninsynthese

KL: - gelbes Haar; leicht pigmentierte Haut

- Augenfarbe bei Geburt: graue Iris; später: speichenradartige Pigmentierung, noch leichte Photophobie sowie leichter Nystagmus

- minimal pigmentierender OCA

- Temperatur-sensitiver OCA

- Defekt außerhalb der Tyrosinase: Tyrosinase-positiver okulokutaner Albinismus

Ät: unbekannt; Tyrosinase vorhanden und funktionell aktiv; Melanosomenreifung und Melaninproduktion trotzdem ungenügend (nur wenige im Stadium III oder IV)

KL: - bei Geburt: weißes Haar und weiße Augen (graue Iris)

- später: leichte Pigmentierung der Haare und Augen (blaue, gelbe oder braune Iris) bei leichter

Sehchwäche und Nystagmus

Etlg: - roter **OCA**

- brauner **OCA**

- autosomal-dominanter **OCA** = Albinoidismus

Di: Hautbiopsie oder Haarbulbus: positiver Nachweis von Tyrosinase

- Defekt außerhalb der Melaninsynthese

- Hermansky-Pudlak-Syndrom

Def: Albinismus + Thrombozytendefekt + Ceroidspeicherung (ubiquitär)

KL: - Haut, Haar und Augen wie tyrosinasenegativer Albinismus

- hämorrhagische Diathese

Amn: Epistaxis (Nasenbluten), Gingivablutungen

Ät: Fehlen der "dense bodies" in Thrombozyten

Di: Blutausstrich

- restriktive Lungenfunktionsstörung

Ät: Ceroidspeicherung

- granulomatöse Kolitis

Ät: Ceroidspeicherung

- Nierenversagen

Ät: Ceroidspeicherung

- Chédiak-Higashi-Syndrom

Def: Albinismus + Immundefekt

Gen: Mutationen des CHS1/LYST-Gens (OMIM# 214500)

Pg: lysosomaler Defekt mit gestörter Fusion mit Phagosomen

Folg: Riesenlysosomen in zahlreichen Zellen (Neutrophile, Monozyten, Hepatozyten) sowie Riesenmelanosomen in speziellen Zellen

CV: Melanosomen sind spezialisierte Lysosomen.

KL: - Haut: Hypomelanose, stahlgraues oder helles Haar

- Augen: blauviolette oder braune Iris (Riesenmelanosomen)

Ass: Neigung zu bakteriellen Infekten

Di: Blutausstrich und Nachweis von Riesenlysosomen in Monozyten u./o. Neutrophilen

Th: Knochenmarkstransplantation

Bed: **GS** für die Therapie des Leukozytendefekts

Altn: - Glukokortikoide systemisch

- Zytostatika

- Immunglobuline

- Splenektomie

- Prader-Willi-Syndrom

Def: (milder) Albinismus + Zwergwuchs + Adipositas + Kryptorchismus

Th: Selbsthilfegruppen, Lichtschutz, Camouflage und genetische Beratung stellen wichtige Allgemeinmaßnahmen dar.

Stoff: - Betacaroten (Provitamin A)

Dos: 3x/Tag 30-60 mg

Wirk: gibt der Haut eine etwas normalere Farbe und hat möglicherweise einen Schutzeffekt vor der Entwicklung von Hautkarzinomen

- Tretinoin (Vit.-A-Säure bzw. all-trans-Retinsäure)

Appl: lokal

Ind: bei Dermatoheliose

Vorangestellte Abkürzungen

AG: Antigen **Allg:** Allgemeines **ALM:** Auflichtmikroskopie **Altn:** Alternative **Amn:** Anamnese **Anat:** Anatomie **Appl:** Applikation **Aus:** Ausnahme **Ass:** Assoziationen **Ät:** Ätiologie **Bed:** Bedeutung **Bef:** Befund **Bsp:** Beispiel **Co:** Kombination **CV:** Cave **DD:** Differentialdiagnose **Def:** Definition **Di:** Diagnostik **DIF:** Direkte Immunfluoreszenz **Dos:** Dosis **EbM:** Evidenz-basierte Medizin **Eig:** Eigenschaften **EM:** Elektronenmikroskopie **Engl:** Englisch **Epi:** Epikutantestung **Erg:** Ergebnis **Erkl:** Erklärung **Err:** Erreger **Etlg:** Einteilung **Exp:** Experimentell **Filia:** Filiarisierung **Fkt:** Funktion **Folg:** Folge/Konsequenz **Frag:** Fragestellung **Gen:** Genetik **GS:** Goldstandard **Hi:** Histologie **Histr:** Historisch **HV:** Hautveränderungen **Hyp:** Hypothese **IHC:** Immunhistochemie **IIF:** Indirekte Immunfluoreszenz **Ind:** Indikation **Inf:** Infektionsweg **Inh:** Inhaltsstoffe **Ink:** Inkubationszeit **Int:** Interpretation **KI:** Kontraindikation **KL:** Klinik **Kopl:** Komplikationen **Lab:** Labor **Lit:** Literatur **LL:** Leitlinie **Lok:** Lokalisation **Makro:** Makroskopie **Man:** Manifestationszeitpunkt **Mat:** Material/Arbeitsmittel **Merk:** Merkhilfe **Meth:** Methodik **Mikro:** Mikroskopie **Mon:** Monitoring **Neg:** Negativ/Nachteil **Note:** Notiz/Anmerkung **NW:** Nebenwirkung **OCT:** opt. Kohärenztomografie **OTC:** Over-the-counter-Produkt **Pa:** Pathologie **PCR:** polymerase chain reaction **Pg:** Pathogenese **Phar:** Pharmakon/Handelsname **Pos:** Positiv/Vorteil **PPH:** Pathophysiologie **Proc:** Prozedere **Prog:** Prognose **Prop:** Prophylaxe **Przp:** Prinzip **PT:** Publikationstyp **RCM:** konfokaler Laserscan **Risk:** Risikofaktoren **Rö:** Röntgen **Rp:** Rezeptur **S:** Signa/Beschriftung **So:** Sonderformen **SS:** Schwangerschaft **Stoff:** Wirkstoff **Syn:** Synonyme **TF:** Triggerfaktoren **Th:** Therapie **TNM:** TNM-Klassifikation **Urs:** Ursache **Verl:** Verlauf **Vor:** Voraussetzung **Vork:** Vorkommen **Web:** world wide web **Wirk:** Wirkung **WW:** Wechselwirkung **Zus:** Zusammenfassung

Abkürzungen im Fließtext

AA: Alopecia areata **AD:** Atopische Dermatitis **AEP:** Atopische Eruption in der Schwangerschaft **AGEP:** Akute generalisierte exanthematische Pustulose **AGS:** Adrenogenitales Syndrom **AHEI:** Akutes hämorrhagisches Ödem des Kindesalters **AJCC:** American Joint Committee on Cancer **AKN:** Acne keloidalis nuchae **ALM:** Auflichtmikroskopie **AN:** Acanthosis nigricans **APC:** antigen presenting cell **APD:** Autoimmun-Progesteron-Dermatitis **ATLL:** Adultes T-Zell-Lymphom/Adulte T-Zell-Leukämie **AZ:** Allgemeinzustand **BB:** Blutbild **BD:** Bowen, Morbus **BMZ:** Basalmembranzone **BP:** Bullöses Pemphigoid **BTX:** Botulinumtoxin **CA:** Karzinom **CBCL:** B-Zell-Lymphome, primär kutane **CD1a:** Langerhanszell-Marker **CD20:** B-Zell-Marker **CD23:** FcεRII **CD26:** Dipeptidyl-Peptidase IV **CD28:** Rezeptor der T-Zelle für B7.1 und B7.2 der APC **CD3:** Pan-T-Zell-Marker **CD30:** Marker für B- oder T-Zell-Aktivierung = Ki-1-Antigen **CD56:** NK-Zell-Marker **CD68:** Zytotoxizitätsmarker von Monozyten/Makrophagen **CD80:** B7.1 der APC **CD86:** B7.2 der APC **CD95:** Fas-Antigen **CK:** Zytokeratin **CLA:** Cutaneous Lymphocyte Associated Antigen **CNHc:** Chondrodermatitis nodularis chronica helioides **CR:** Fallbericht (case report) **CS:** Fallserie (case series mit mindestens 3 Patienten) **CSS:** Churg-Strauss-Syndrom **CT:** Kontrollierte Studie (controlled trial) **CTCL:** T-Zell-Lymphome, primär kutane **CVI:** Chronisch venöse Insuffizienz **CyA:** Cyclosporin A **DAB:** Deutsches Arzneibuch **DAC:** Deutscher Arznei-Codex **DDG:** Deutsche Dermatologische Gesellschaft **DFP:** Dermatofibrosarcoma protuberans **DH:** Dermatitis herpetiformis Duhring-Brocq **DIC:** Disseminated Intravascular Coagulation **DM:** Dermatomyositis **DNCB:** Dinitrochlorbenzol **DTIC:** Dacarbazin **EB:** Epidermolysis bullosa congenita – Gruppe **EBA:** Epidermolysis bullosa acquisita **EBD:** Epidermolysis bullosa dystrophica **EBS:** Epidermolysis bullosa simplex **ECM:** Extrazelluläre Matrix **ECP:** Eosinophiles kationisches Protein **ED:** Einzeldosis /-dosen **EDS:** Ehlers-Danlos-Syndrom **EEM:** Erythema exsudativum multiforme **EGF:** Epidermaler Wachstumsfaktor **EGR:** Erythema gyratum repens Gammel **ELAM:** Endothelial Leukocyte Adhesion Molecule **ELND:** Elective Lymph Node Dissection **EMS:** Eosinophilie-Myalgie-Syndrom **EN:** Erythema nodosum **EPDS:** Erosive pustulöse Dermatose des Kapillitiums **EPF:** Eosinophile pustulöse Follikulitis Ofuji **EQ:** Erythroplasie Queyrat **FFD:** Fox-Fordyce-Erkrankung **FTA-Abs:** Fluoreszenz-Treponemen-Antikörper-Absorptionstest **GA:** Granuloma anulare **GI:** Gastrointestinal **GM:** Granuloma multiforme **GM-CSF:** Granulocyte-Macrophage Colony-Stimulating Factor **GS:** Goldstandard **GSS:** Gloves-and-socks-Syndrom **GvHD:** Graft-versus-host-Krankheit **HES:** Hypereosinophilie-Syndrom **HHD:** Hailey-Hailey, Morbus **HIS:** Hyper-IgE-Syndrom **HLP:** Hyperkeratosis lenticularis perstans **HWZ:** Halbwertszeit **IBD:** Inflammatory Bowel Disease (chronisch entzündliche Darmerkrankung) **ICAM:** Intercellular Adhesion Molecule **ICAM-1:** CD54 = Intercellular Adhesion Molecule-1 **IHC:** Immunhistochemie **IPL:** Intense Pulsed Light **IVIG:** Intravenöse Immunglobuline **JÜR:** Jahres-Überlebensrate **JEB:** Junktionale Epidermolysis bullosa congenita **KD:** Kontaktdermatitis **KOF:** Körperoberfläche **KS:** Kaposi-Sarkom **LCH:** Langerhans-Zell-Histiozytose **LFA:** Lymphocyte Function-associated Antigen **LFA-1:** CD11a/CD18 = Lymphocyte Function-associated Antigen-1 (Beta2-Integrin) **LK:** Lymphknoten **LL:** Leitlinie **LT:** Leukotrien **M-CSF:** Macrophage Colony-Stimulating Factor **MA:** Metaanalyse **MA/SR:** Meta-Analysis / Systematic Review **Mac-1:** CD11b/CD18 (Beta2-Integrin) **MCP:** Monozyten-chemotaktisches Protein **MCP-1:** Monocyte Chemoattractant Protein-1 **MED:** Minimale Erythemdosis **MI:** Mitoseindex/Mitoserate pro qmm **MIA:** melanoma inhibitory activity **MM:** Malignes Melanom **MMP:** Matrix-Metalloproteinase **NMH:** niedermolekulare Heparine **NMSC:** Nonmelanoma Skin Cancer **NMU:** Nahrungsmittelunverträglichkeiten **NNH:** Nasennebenhöhlen **NRF:** Neues Rezeptur Formularium **OCA:** Albinismus, okulokutaner **p.i.:** post infectionem **pAVK:** periphere arterielle Verschlusskrankheit **PDE:** Phosphodiesterase **PDGF:** Platelet Derived Growth Factor **PDT:** Photodynamische Therapie **PECAM:** Platelet-Endothelial Cell Activation Molecule **qmm:** Quadratmillimeter **RCT:** Randomisierte kontrollierte Studie (randomized controlled trial) **RES:** Retikuloendotheliales System **RF:** Rheumafaktoren **SA:** Sicherheitsabstand **sla:** sialyl Lewis a-Antigen **SLN:** Sentinel Lymph Node **SLND:** Sentinel Lymph Node Dissection **sLx:** sialyl Lewis x-Antigen **SR:** Systematische Übersichtsarbeit **SS:** Schwangerschaft **SSc:** systemische Sklerodermie **SSW:** Schwangerschaftswoche **TCR:** T-Zell-Rezeptor **TD:** Tumordicke **TEN:** Toxische Epidermale Nekrolyse **TNM:** Tumor-Lymphknoten-Metastasen-Malignomklassifikation **TP:** Treponema pallidum **TPHA:** Treponema pallidum-Hämagglutinationstest **VCAM:** Vascular Cell Adhesion Molecule **VDRL:** Venereal-Disease-Research-Laboratory-Flockungstest **VCAM-1:** CD106 = Vascular Cell Adhesion Molecule-1 **VEGF:** Vascular Endothelial Growth Factor **VLA-4:** CD49d/CD29 = Very Late Antigen 4 (Beta1-Integrin) **Zn.:** Zustand nach