

מהי לִבְקָנוֹת?

Ista A. Egbeto^{1*}, Jillian M. Richmond^{2*}

¹בית הספר לרפואה של אוניברסיטת טאפטס, בוסטון, מסצ'וסטס, ארצות הברית
²המחלקה לדרמטולוגיה, בית הספר לרפואה של אוניברסיטת מסצ'וסטס, ווסטר, מסצ'וסטס, ארצות הברית

סוקרים צעירים

AMELIE

גיל: 9



DASHIEL

גיל: 10



לִבְקָנוֹת היא הפרעה גנטית שגורמת לייצור מופחת של הפיגמנט (צִבְעוֹן) מְלָנִין בעור, בשיער ובעיניים, ומתבטאת בצבע בהיר או בהעדר צבע. ישנן כמה מוטציות גנטיות שגורמות ללבקנות. מצב זה מתרחש ברחבי העולם, משפיע על 1 מתוך 20,000 אמריקאים, ושכיח יותר באזורים אחרים בעולם, כמו למשל זימבבווה, אפריקה, שם ל-1 מתוך 1,000 איש יש סוג כלשהו של לבקנות. כיום אין תרופה ללבקנות, אולם ניתן להתנהל עימה באמצעות שימוש בקרם הגנה; בגדים מגינים; משקפיים; זכוכיות מגדלת, או ביצוע ניתוח עיניים עבור חריגויות בעיניים. ההשפעה של הפרעה זו על חייהם של אנשים הסובלים ממנה עשויה להיות קשה. לכן חשוב לטפח סביבה חיובית וסבלנית במטרה לקדם את הרווחה הרגשית והנפשית של אנשים המתמודדים עם לבקנות.

מהי לבקנות?

לבקנות היא מצב גנטי שמפחית את הייצור של הפיגמנט מְלָנִין, מה שגורם לגוון עור בהיר, לעיניים ולשיער בהירים, ולרגישות מוגברת ללקויות עור ועיניים שונות.

מלנין
(Melanin)

פיגמנט שמספק לעורכם ולשיערכם את צבעם.

מלנין הוא פיגמנט המְקֵנָה לעורכם ולשיערכם את צבעם. הוא נמצא בשכבה החיצונית של העור שנקראת אֶפִיֶדְרְמִיס, בשיער ובעיניים. מלנין עוזר להגן על גופכם מפני קרינה אולטרה-סגולה מהשמש, ובכך מסייע למנוע נזק לעור וסרטן עור לסוגיו. ישנן שתי צורות עיקריות של מלנין, שנקראות **אומלנין** ו**פאומלנין** – הכמויות היחסיות שלהן בגוף תלויות בהרכב הגנטי של האדם, אשר עובר בתורשה מהוריו.

אומלנין (Eumelanin)

סוג המלנין השכיח ביותר – פיגמנט כהה שאחראי לפיגמנטציה חומה עד שחורה.

פאומלנין (Pheomelanin)

סוג אחר של מלנין שאחראי לגוונים צהובים עד אדומים בשיער, בעור ובשפתיים.

לבקנות מתרחשת בשני סוגים עיקריים: לבקנות קלאסית (cutaneous albinism-OCA), אשר משפיעה על העיניים, השיער והעור, ולבקנות עינית (ocular albinism-OA), שהיא פחות שכיחה ומשפיעה רק על העיניים [1]. כל קבוצה אתנית יכולה להיות מושפעת על ידי לבקנות. מעריכים כי ל-1 מתוך 20,000 אמריקאים ול-1 מתוך 17,000 אוסטרלים יש צורה כלשהי של לבקנות. לבקנות נפוצה יותר באזורים מסוימים בעולם, כמו למשל זימבבווה, אפריקה, שם שכיחותה עומדת על כ-1 ל-1000 איש [1, 2].

כיצד רופאים מאבחנים לבקנות?

לבקנות מאובחנת בדרך כלל על בסיס תצפית המלמדת כי בעורו של הלוקה בה, בשיערו ובעיניו יש פיגמנטציה מופחתת או חסרה בהשוואה לחברים באותה משפחה או קבוצה אתנית. בדיקות עיניים שמבוצעות על ידי רופאים גם יכולות לחשוף חלק מהחריגויות, כמו למשל תנועות עיניים מהירות, רגישות לאור בהיר, או חוסר תיאום בין העיניים. במטרה לקבוע את סוג הלבקנות המסוים שיש למטופלים, ניתן לערוך בדיקות גנטיות.

מה גורם ללבקנות?

מרבית סוגי הלבקנות עוברים בתורשה בצורה **אוטוזומלית רצסיבית**, כלומר הם מועברים ישירות מהורים שאינם מושפעים מהתסמונת אל ילדיהם (איור 1). מאחר שכרומוזומים מצומדים, כל הגנים על כרומוזומים שאינם כרומוזומי מין (autosomal) מופיעים בשני עותקים, שנקראים **אָלֵלִים**. לשני ההורים צריכה להיות מוטציה (שינוי ברצף הדנ"א) באָלֵל אחד של גן שגורם ללבקנות, אך יש להם גם אָלֵל אחד תקין.

לאנשים עם אלל מוטנטי אחד ללבקנות, שנקראים **נשאים**, אין תסמינים – כדי לגרום לתסמינים הכרחי שיופיעו שני עותקים של גן מוטנטי (אחד שמועבר מכל הורה). זו הסיבה לכך שאנו קוראים ללבקנות תכונה רֶצְסִיבִית, וזה מסביר מדוע ישנה יותר לבקנות בקבוצות אתניות או לאומיות שונות, ומדוע היא פחות נצפית בקרב אוכלוסיות אחרות.

מרבית הגנים שמעורבים בפיגמנטציה תקינה ובלבקנות ממלאים תפקיד ביצירה של מלנין או בהפרשתו. כדי להבין כיצד הגנים האלה גורמים ללבקנות, נסקור כיצד התוצרים של הגנים האלה, שהם חלבונים, מסייעים לתאים מייצרי מלנין (שנקראים **מְלָנוֹצִיטִים**) לייצר פיגמנט (איור 2A). אנזימים הם סוג מיוחד של חלבון שמסייע להתרחשותן של תגובות כימיות. אנזימים אחרים להפיכת חומר המוצא, שנקרא **טירוזין**, למלנין. האופן שבו אנזימים משנים את הטירוזין הוא מה שגורם להיווצרות של אומלנין לעומת פאומלנין. כאשר באחד האנזימים האלה יש מוטציה, הוא עשוי שלא לתפקד כראוי, ובכך להשפיע על יכולתו של המלנוציט ליצור סוגים שונים של מלנין.

אוטוזומלי רצסיבי (Autosomal recessive)

מצב גנטי שמועבר מהורים שאינם מושפעים, לילדיהם. כדי שילד יולד במצב זה, שני ההורים צריכים לשאת לפחות עותק אחד של מוטנט אללי ועותק אחד תקין.

אלל (Allele)

צורה חלופית של גן.

נשא (Carrier)

פרט שירש גן אללי רצסיבי עבור מוטציה, אך אינו מראה את מאפייני המחלה.

מלנוציטים (Melanocyte)

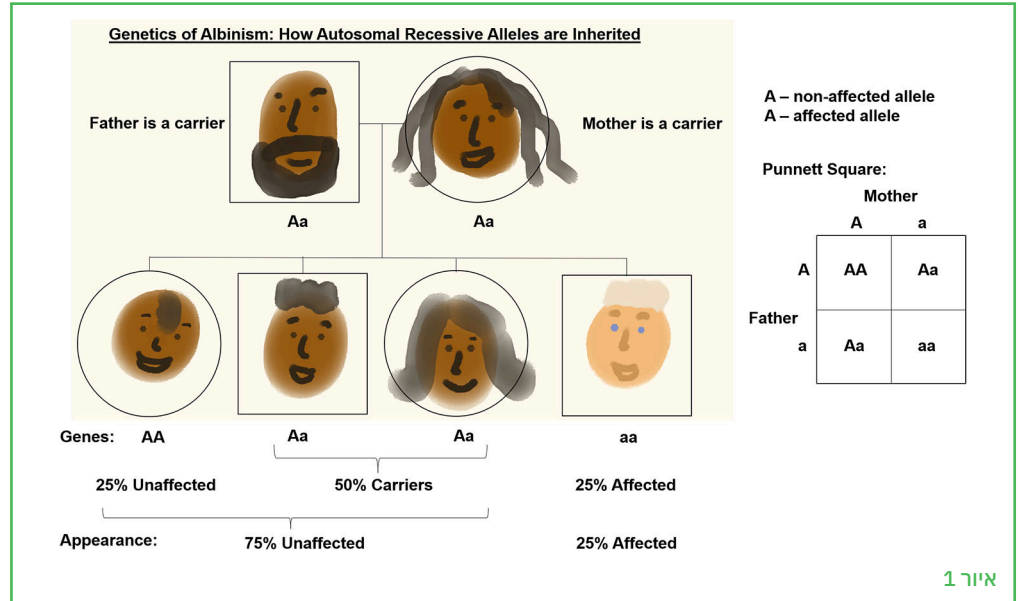
תאים שמייצרים מלנין.

טירוזין (Tyrosine)

אבן הבניין של מלנין. ייצור מלנין הוא תהליך רב-שלבי שְמְעָרְב את ההמרה של טירוזין לאומלנין ולפאומלנין.

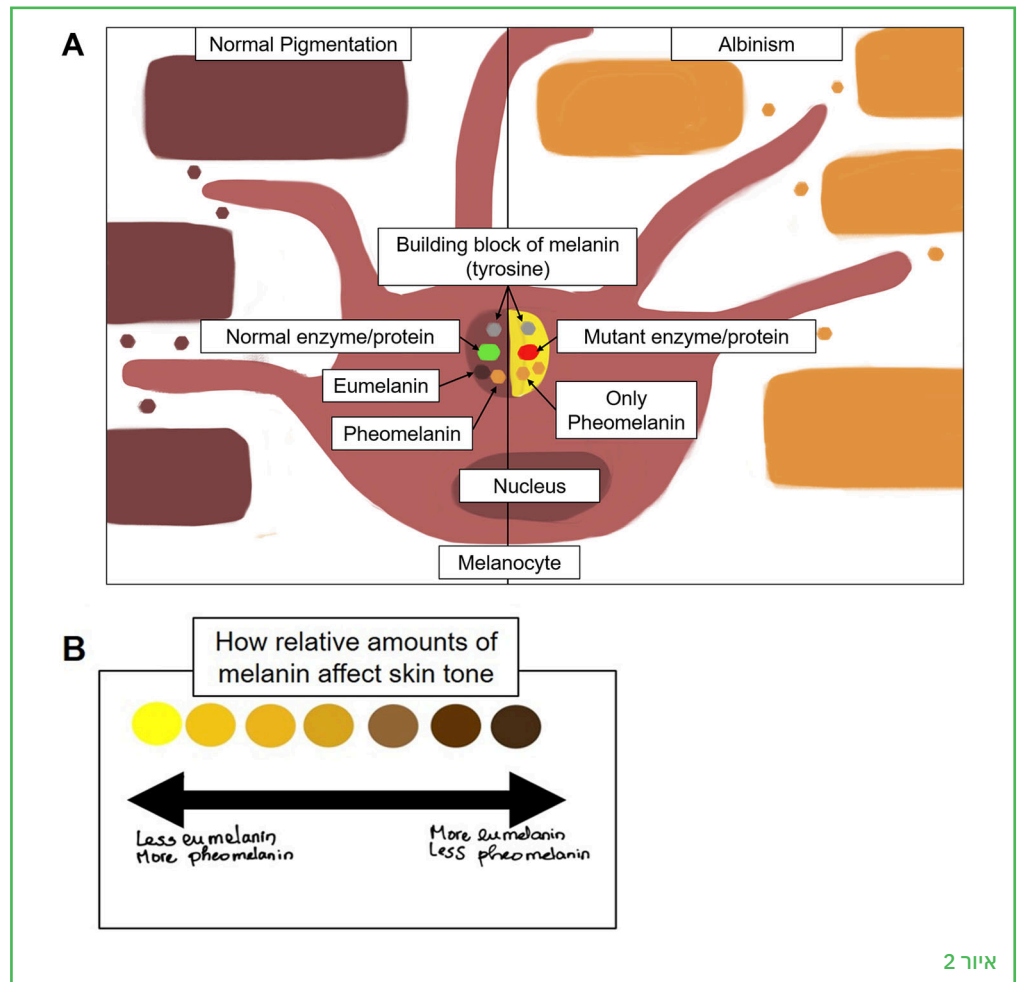
איור 1

כיצד מצב של אוטוזומליות רצסיבית כמו לבקנות מועבר מהורים לילדים? באיור הזה, שני ההורים (father and Mother) נשאים (carrier) של מוטציה בעותק אחד (אלל) של גן שגורם ללבקנות (מיוצג על ידי האות a), אך יש להם גם גן אללי אחד תקין (מיוצג על ידי האות A). להורים האלה יש סיכוי של 25% להוליד ילדים לבקנים; סיכוי של 50% להוליד ילדים שנושאים את האלל המוטנטי אך אינם מושפעים, וסיכוי של 25% להוליד ילדים שאינם מושפעים ואינם נושאים את המוטציה.



איור 2

ישנם שני סוגי מלנין. מלנין הוא בצבעי חום עד שחור, בעוד שפאומלנין הוא בצבעי צהוב עד אדום. צבעי עורנו ושיערנו נקבעים על ידי הכמויות היחסיות של שני סוגי המלנין. (A) מצד שמאל, המלנוציט יכול ליצור גם אומלנין וגם פנומלנין, מה שמוביל לפיגמנטציה תקינה של העור. מצד ימין, המלנוציט יכול ליצור רק פאומלנין, מה שגורם לעור בצבע בהיר שמאפיין לבקנות. זוהי תוצאה של מוטציה שמפריעה לאנזים שאחראי על יצירת מלנין (עיגול ירוק משמאל, עיגול אדום מימין). המלנין נלקח על ידי תאי עור שונים, מקנה להם צבע ומסייע להגן עליהם מפני נזקי קרינה אולטרה-סגולה. (B) היחס בין אומלנין לפנומלנין משפיע על גוון העור. כמות המלנין הכוללת (פנומלנין + אומלנין) היא פחות או יותר זהה בין כל סוגי העור וגווניו.



בפיגמנטציה רגילה, היחס בין אומלנין (פיגמנט חום-שחור) לפנומלנין (פיגמנט צהוב-אדום) הוא מה שגורם להבדלים בצבע העור. בלבקנות, מלנוציטים כבר לא מסוגלים ליצור אומלנין בכמויות מספקות, מה שמוביל להיווצרות כמות גדולה יותר או בלעדית של פנומלנין

(איור 2B). ישנם שבעה סוגי לבקנות קלאסית (OCA) שנגרמים על ידי גנים שונים [3]. לבקנות קלאסית יכולה לנוע בחומרתה מחוסר פיגמנטציה מוחלט של העור, השיער והעיניים ב-OCA מסוג 1A, עד לפיגמנטציה חומה בהירה ב-OCA מסוג 2, או פיגמנטציה אדומה-חומה ב-OCA מסוג 3 [2].

כיצד לבקנות משפיעה על אנשים המתמודדים עימה?

לעיתים קרובות אנשים המתמודדים עם לבקנות חווים בעיות עיניים. למרביתם יש עיניים בצבע בהיר, והמשמעות היא שאין להם את אותה ההגנה מהקרינה האולטרה-סגולה של השמש כמו לאנשים עם עיניים בגוון חום או אגוזי. לכן עיניהם של לבקנים ניזוקות בקלות מקרינה זו. לעיתים קרובות לבקנים חווים גלאוקומה מוקדמת, עיוורון פוטנציאלי וכן בעיות כלליות ופגמים בראייה. עם אלה נמנים למשל קוצר ראייה, רוחק ראייה, או אקסטיגמטיזם, שהיא ראייה מטושטשת הנובעת מקרניות עיניים לא אחידות.

אנשים המתמודדים עם לבקנות נמצאים בסיכון גבוה יותר לפיתוח סרטני עור וכוויות שמש כתוצאה מרגישות מוגברת לשמש. ככל שהנזק שנגרם על ידי קרינה אולטרה-סגולה גדול יותר, כך גדלים הסיכויים לחלות בסרטן עור. קרינה אולטרה-סגולה תורמת להיווצרות סרטן עור על ידי יצירת חומרים שנקראים רדיקלים חופשיים, אשר גורמים לנזק דנ"א בעור. אומלנין בדרך כלל מגן כנגד נזק לדנ"א שנגרם מקרינה אולטרה-סגולה, על ידי ספיגת רדיקלים חופשיים. פאומלנין גורם להיווצרות יותר רדיקלים חופשיים. לכן, ההתפתחות של סרטן עור אצל אנשים עם לבקנות היא תוצאה של שילוב של הגנה מופחתת כנגד נזק מהשמש וייצור מוגבר של רדיקלים חופשיים [4].

סוגים שונים של לבקנות כרוכים בסיכונים שונים לפיתוח נזק לעור וסרטני עור. לדוגמה, סרטני עור הם גורם מוביל למוות בקבוצות אתניות מסוימות, כמו למשל לבקנים אפריקאים. ניתן למנוע סרטני עור על ידי הגנה על העור באמצעות קרם הגנה וביגוד מתאים, וביצוע בדיקות מוקדמות של העור [5]. סרטני עור שמאותרים בשלב מאוחר קשים יותר לטיפול, וזו הסיבה לחשיבות הרבה של מניעת נזקי שמש וביצוע בדיקות עור.

באילו דרכים רופאים מסייעים לילדים המתמודדים עם לבקנות?

דרך אחת שבה רופאים מסייעים לילדים המתמודדים עם לבקנות היא על ידי עידוד הגנה על העור מפני השמש. חלק מאסטרטגיות ההגנה על העור מהקרינה האולטרה-סגולה של השמש כוללות הימנעות מחשיפה ישירה או ממושכת לאור השמש; חבישת כובע רחב-שוליים; הרכבת משקפי שמש; שימוש בקרם הגנה בעל מקדם הגנה גבוה (SPF 30+), שאותו מורחים כל שעתים) וכן הימנעות ממיטות שיזוף ומנטילת תרופות שגורמות לרגישות לשמש. חיוני שרופאים ינטרו מקרוב ילדים הסובלים מלבקנות, במטרה לאתר התפרצות של סרטני עור בשלב מוקדם [1].

רופאים גם יכולים לסייע לילדים לבקנים על ידי טיפול בחריוגיות של העיניים. ילדים אלה צריכים לעבור בדיקת עיניים עד גיל 4 חודשים. בשנתיים הראשונות לחייהם, בדיקות עיניים מומלצות מדי 3-4 חודשים, אחר כך כל 6 חודשים בין גיל שנתיים לארבע, ואז פעם בשנה

עד גיל חמש. התדירות מופחתת לשנתיים-שלוש שנים עד לגילי 18-20 [2]. בעיות הראייה מטופלות באמצעות משקפיים או עדשות מגע לשיפור הראייה [6]. משקפיים דו-מוקדיים (ביפוקליים) או זכוכיות מגדלת שמוחזקות ביד יכולים אף הם להיות שימושיים. אנשים עם חוסרי התאמה בעיניים עשויים להיתרם מניתוח בשרירי העין, אשר מסייע למקם את העין בצורה תקינה. לעיתים נדרש לחזור על הניתוח כמה פעמים כדי לתקן לגמרי את מיקום העין.

ללבקנות אין תרופה אמיתית, אך אחד המחקרים בחן את השימוש בתרופה שמסייעת לפרק טירוזין אצל ילדים עם לבקנות קלאסית (OCA) מסוג 1B. ילדים שטופלו בתרופה הראו עלייה בפיגמנטציה של השיער והעור; אולם, בעיות בראייה לא השתפרו באופן משמעותי [7] ונצפו כמה תופעות לוואי בלתי נעימות. אם כן, התרופה הזו עשויה שלא להיות יעילה עבור אנשים רבים, מאחר שלמטופלים המתמודדים עם לבקנות חשוב גם טיפול מוצלח בבעיות ראייה.

כיצד נראים חייהם של ילדים המתמודדים עם לבקנות?

ילדים עם לבקנות עלולים לחוות בריונות רבה בשל חזותם הפיזית [2]. התנהגות זו כלפיהם עשויה בקלות לגרום להם להרגיש לא מושכים, או לחוש שהם נשארים בחוץ. כדי לסייע לילדים עם לבקנות בבית הספר, הורים, תלמידים ומורים צריכים לעבוד יחד ליצירת תוכניות חינוך פרטניות שכוללות שימוש בגודל הדפסה גדול; מתן עדיפות בבחירת מקום בכיתה וסיפוק מחשבים לתלמידים עם קשיי ראייה. השתתפות בקבוצת תמיכה אף היא יכולה לסייע לילדים המתמודדים עם לבקנות לשפר את בריאותם הרגשית.

חשוב שכולם יבינו כי לבקנות היא חלק מרכזי בזוהותם של ילדים המתמודדים עם התסמונת. אף על פי שצבע עורם שונה, והם עשויים להזדקק לתמיכה נוספת בכיתה, הרי הם ממש כמו כולם.

ילדים המתמודדים עם לבקנות יש טווח אינטליגנציה תקין, הם מתפתחים באופן נורמלי ויש להם תוחלת חיים רגילה. כולנו צריכים לתרום את חלקנו כדי לסייע לילדים אלה להרגיש שהם שייכים.

כעת, כשאתם מבינים טוב יותר מהי לבקנות, מדוע היא מתרחשת ומה ההשלכות החברתיות שלה, תוכלו לחלוק את הידע הזה עם משפחתכם, עם חבריכם ועם חבריכם לכיתה. כך, כולם יוכלו לתרום לשיפור חייהם של ילדים המתמודדים עם לבקנות! ניתן למצוא מקורות נוספים באתר Organization for Albinism and Hypopigmentation (NOAH) National בכתובת www.albinism.org או באתר הישראלי, אגודת אלב"י ללבקנות בישראל www.albinism.org.il.

מקורות

1. Federico, J. R., and Krishnamurthy, K. 2021. "Albinism," in *StatPearls* (Treasure Island, FL: StatPearls Publishing). Available online at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30085560>

2. Summers, C. G. 2009. Albinism: classification, clinical characteristics, and recent findings. *Optom. Vis. Sci.* 86:659–62. doi: 10.1097/OPX.0b013e3181a5254c
3. Summers, C. G., Hand, J. L., Levy, M. L., and Corona, R. 2017. *Oculocutaneous Albinism*. Available online at: <https://www.uptodate.com/contents/oculocutaneous-albinism>
4. de Vijlder, H. C., de Vijlder, J. J. M., and Neumann, H. A. M. 2013. Oculocutaneous albinism and skin cancer risk: Letter to the Editor. *J. Eur. Acad. Dermatol. Venereol.* 27:e433–4. doi: 10.1111/j.1468-3083.2012.04633.x
5. Opara, K. O., and Jiburum, B. C. 2010. Skin cancers in albinos in a teaching Hospital in eastern Nigeria—presentation and challenges of care. *World J. Surg. Oncol.* 8:73. doi: 10.1186/1477-7819-8-73
6. Anderson, J., Lavoie, J., Merrill, K., King, R. A., and Summers, C. G. 2004. Efficacy of spectacles in persons with albinism. *J. AAPOS* 8:515–20. doi: 10.1016/j.jaapos.2004.08.008
7. Adams, D. R., Menezes, S., Jauregui, R., Valivullah, Z. M., Power, B., Abraham, M., et al. 2019. One-year pilot study on the effects of nitisinone on melanin in patients with OCA-1B. *JCI Insight* 4:e124387. doi: 10.1172/jci.insight.124387

פורסם אונליין: 23 במאי 2023

נערך על ידי: Valeria Costantino

מנחות מדעיות: Jean Calleja-Agius and Penelope Lind

ציטוט: Egbeto IA and Richmond JM (2023) מהי לבקנות? Front. Young Minds. doi: 10.3389/frym.2021.570230-he

תורגם והותאם מ: Egbeto IA and Richmond JM (2021) What Is Albinism? Front. Young Minds 9:570230. doi: 10.3389/frym.2021.570230

הצהרת ניגוד אינטרסים: המחברים מצהירים כי המחקר נערך בהעדר כל קשר מסחרי או פיננסי שיכול להתפרש כניגוד אינטרסים פוטנציאלי.

© 2021 © Egbeto and Richmond 2023. זהו מאמר בגישה פתוחה שמופץ תחת תנאי רישיון [Creative Commons Attribution License \(CC BY\)](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/). השימוש, ההפצה או ההעתקה מותרים לשימוש בפורומים אחרים ובלבד שיינתן קרדיט למחבר(ים) המקוריים ולבעל זכויות היוצרים, ושהפרסום המקורי בעיתון זה מצוטט בהתאם למקובל באקדמיה. השימוש, ההפצה או ההעתקה אינם מותרים אם הם אינם עומדים בתנאים אלה.

סוקרים צעירים

AMELIE, גיל: 12

בשלוש השנים האחרונות השתתפתי בפרויקט פרונטירז-מדע לצעירים. סקירת מאמרים היא אחת



התשוקות שלי, כמו גם קריאה, ציור וג'ודו. דרך קריאת המאמרים המדעיים האלה, למדתי הרבה על בריאות וחולי. אני אוהבת לטייל, והחיה האהובה עליי היא פנגולין.



DASHIEL, גיל: 10

היי לכם! קוראים לי דַשׁיֵּיל ואני בן 10. תחומי המדע האהובים עליי הם ביולוגיה וזואולוגיה. התחביבים שלי כוללים משחקי וידאו (המשחקים שאני הכי אוהב הם פורטנייט ו-Animal Crossing New Horizons), צפירות וקריאה. אני גם מנגן באופוניום (כלי נשיפה) בבית הספר.

הכתבות

ISTA A. EGBETO

איסטה אֶגְבֵּטוֹ היא סטודנטית לרפואה בבית הספר לרפואה של אוניברסיטת טאפטס, ששואפת להיות רופאת עור (דרמטולוגית). לפני כן היא למדה באוניברסיטת קטוני ברוק, שם עשתה תואר ראשון בביולוגיה של התא עם התמחות משנית בניהול עסקי. לאחר מכן, עבדה כמורה למדעים במשך ארבע שנים בבית ספר תיכון תימוטי בסטיבנסון, מרילנד, וכיהנה כיושבת ראש של המחלקה למדע. יש לה ניסיון במחקר מדעי באונקולוגיה. כיום היא עובדת במעבדה של דוקטור ריצ'מונד בבית הספר לרפואה של אוניברסיטת מסצ'וסטס כמתמחתת קיץ שחוקרת הפרעות פיגמנטציה. היא נהנית ללמד, ליצור תכשיטים ולבשל.

*ista.egbeto@tufts.edu

JILLIAN M. RICHMOND

ג'יליאן היא עוזרת פרופסור לדרמטולוגיה בבית הספר לרפואה של אוניברסיטת מסצ'וסטס. למדה לתואר ראשון בביולוגיה מולקולרית ותאית באוניברסיטת ג'ונס הופקינס, ולימודי דוקטורט באימונולוגיה ובפתולוגיה בבית הספר לרפואה של אוניברסיטת בוסטון. המעבדה שלה חוקרת את תפקיד מערכת החיסון במחלות עור. לג'יליאן יש תשוקה להוראה ולחניכת סטודנטים בכיתה ובמעבדה, ולגילוי טיפולים חדשים דרך המחקר שלה. היא נהנית לבלות עם ילדיה, לאפות ולעסוק בגינון.

*jillian.richmond@umassmed.edu



מוזיאון המדע ע"ש בלומפילד ירושלים
متحف العلوم على اسم بلومفيلد القدس
Bloomfield Science Museum Jerusalem



הוצאת פרונטירז מדע לצעירים ישראל
Hebrew version provided by



THE SAGOL NETWORK