



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Malattie monogeniche / Albinismo oculocutaneo di tipo 1 (tirosinasi negativo)

Albinismo oculocutaneo di tipo 1 (tirosinasi negativo)

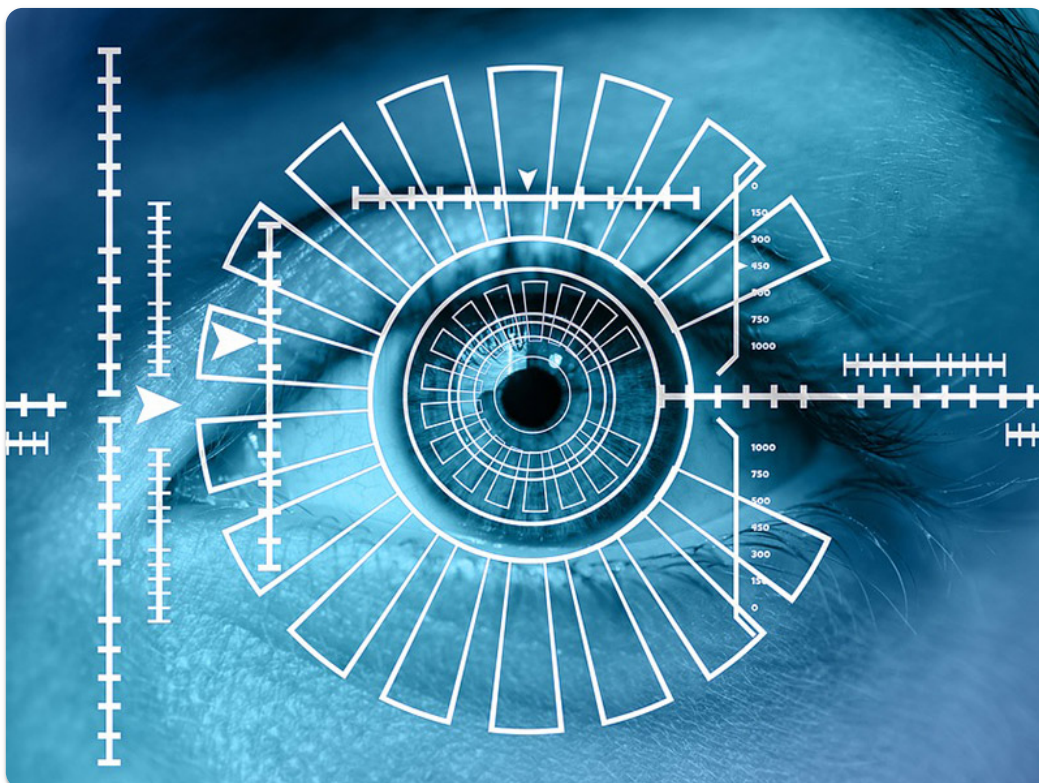
L'albinismo oculocutaneo di tipo 1 è una malattia autosomica recessiva che presenta un'assenza completa o parziale di pigmentazione nella pelle, nei capelli e negli occhi.

Il risultato è

Variante assente

L'albinismo oculocutaneo (OCA) è un gruppo di rare patologie genetiche che interessano il sistema di pigmentazione della pelle, dei follicoli piliferi e degli occhi. L'OCA di tipo 1 (OCA1) o tirosinasi negativa è causata da mutazioni nel gene che codifica per l'enzima tirosinasi, coinvolto nella sintesi della melanina. La melanina, oltre a dare colore alla pelle, ai capelli e agli occhi, ha una funzione protettiva contro le radiazioni ionizzanti ultraviolette.

L'incidenza mondiale dell'albinismo oculocutaneo è di 1 individuo su 17.000, anche se può variare tra le popolazioni. Gli indiani Cuna (a Panama e in Colombia) hanno l'incidenza più alta, pari a circa 6 casi su 1000 abitanti.



Sintomi

L'OCA1 causa un'ipopigmentazione della pelle, dei capelli e degli occhi che può essere grave o moderata. La forma più grave si presenta con una completa assenza di melanina (sottotipo OCA1A), mentre la forma moderata comporta un certo accumulo di pigmento nella pelle e negli occhi nel corso del tempo (sottotipo OCA1B). Le caratteristiche degne di nota includono:

- Occhi: semichiusi con strabismo, fotofobia, nistagmo, iride traslucida, diminuzione dell'acuità visiva, riduzione del pigmento retinico e strabismo.
- Pelle: bianca come la neve
- Capelli: bianchi

Gestione della malattia

Il follow-up medico deve essere effettuato fin dalla nascita e per tutta la vita del paziente (pediatri nell'infanzia e controlli annuali con dermatologi e oculisti). Le persone affette da OCA1 sono più suscettibili alle scottature e ai tumori della pelle, pertanto devono proteggersi dall'esposizione al sole, soprattutto nelle ore in cui questa è più intensa, e indossare indumenti e occhiali da sole con speciali filtri protettivi.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP

rs104894317

GEN O REGIONE

TYR

GENOTIPO

GG

SNP

rs62645904

GEN O REGIONE

TYR

GENOTIPO

CC

SNP

rs61754365

GEN O REGIONE

TYR

GENOTIPO

GG

SNP

rs61754382

GEN O REGIONE

TYR

Per ottenere i risultati, vengono valutate le varianti considerate patogene secondo i database pubblici di riferimento, come ClinVar. La tecnica utilizzata è la genotipizzazione con un chip di DNA (Global Screening Array personalizzato di Illumina®).

L'OCA1 è causata dalla presenza in omozigosi o eterozigosi composta di varianti patogene nel gene TYR che codifica per l'enzima tirosinasi. La carenza di questo enzima porta a un'insufficiente produzione di melanina.

La differenza principale con l'albinismo oculocutaneo di tipo 2 è che fenotipicamente la forma di tipo 2 è meno pronunciata e i pazienti mostrano una certa pigmentazione. Inoltre, il gene coinvolto è OCA2. Tuttavia, a volte è difficile differenziare i due tipi di albinismo sulla base delle sole caratteristiche fisiche del paziente a causa della grande variabilità fenotipica, anche tra persone che presentano esattamente le stesse mutazioni.

Nella TYR sono state descritte oltre 300 varianti potenzialmente patogene. Inoltre, è stato osservato che la presenza di alcune varianti nei geni TYR e OCA2 può essere associata a una predisposizione a sviluppare melanomi amelanotici e ipomelanotici.

Una delle mutazioni nel gene TYR che può causare albinismo oculare di tipo I o tirosinasi-negativo è c.140G>A o G47D. Questa variante comporta la sostituzione di un amminoacido glicina con un amminoacido aspartico, che modifica la struttura e quindi compromette la funzione della proteina tirosinasi.

Esistono varianti della tirosinasi più frequenti in alcune popolazioni, come la c.1205G>A e la c.140G>A, che di solito si trovano nei pazienti caucasici. La variante c.1037-7T>A è predominante nella popolazione ebraica Ashkenazi e nei pazienti OCA1 di origine italiana.

Bibliografia

[Chan HW, Schiff ER, Tailor VK, et al.](#) Prospective Study of the Phenotypic and Mutational Spectrum of Ocular Albinism and Oculocutaneous Albinism. Genes (Basel). 2021 Mar 30;12(4):508.

[Gargiulo A, Testa F, Rossi S, et al.](#) Molecular and clinical characterization of albinism in a large cohort of Italian patients. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2011 Mar 14;52(3):1281-9.

[Ko JM, Yang JA, Jeong SY, Kim HJ.](#) Mutation spectrum of the TYR and SLC45A2 genes in patients with oculocutaneous albinism. Mol Med Rep. 2012 Apr;5(4):943-8.

[Marçon CR, Maia M.](#) Albinism: epidemiology, genetics, cutaneous characterization, psychosocial factors. An Bras Dermatol. 2019 Sep-Oct;94(5):503-520.

[Rayner JE, Duffy DL, Smit DJ et al.](#) Germline and somatic albinism variants in amelanotic/hypomelanotic melanoma: Increased carriage of TYR and OCA2 variants. PLoS One. 2020 Sep 23;15(9):e0238529.

Limiti dello studio

L'analisi non copre tutte le possibili varianti nei geni correlati alle malattie monogeniche. Pertanto, l'assenza e la presenza di varianti non escludono la possibilità di essere portatori di altre varianti non analizzate in questa sede.

Il test tellmeGen™ non è una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa avere un impatto sulla tua salute e/o in caso di sintomi, dovresti consultare il tuo medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Acquista

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale





"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito
- ▶ Germania
- ▶ Italia
- ▶ Messico
- ▶ Brasile



- ▶ Perù
- ▶ Panama
- ▶ Colombia
- ▶ Kazakistan
- ▶ Emirati Arabi Uniti
- ▶ Arabia Saudita
- ▶ Australia

