



VN

VN



## MALATTIE MONOGENICHE

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

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

## Albinismo oculocutaneo di tipo 1 (tirosinasi negativo)

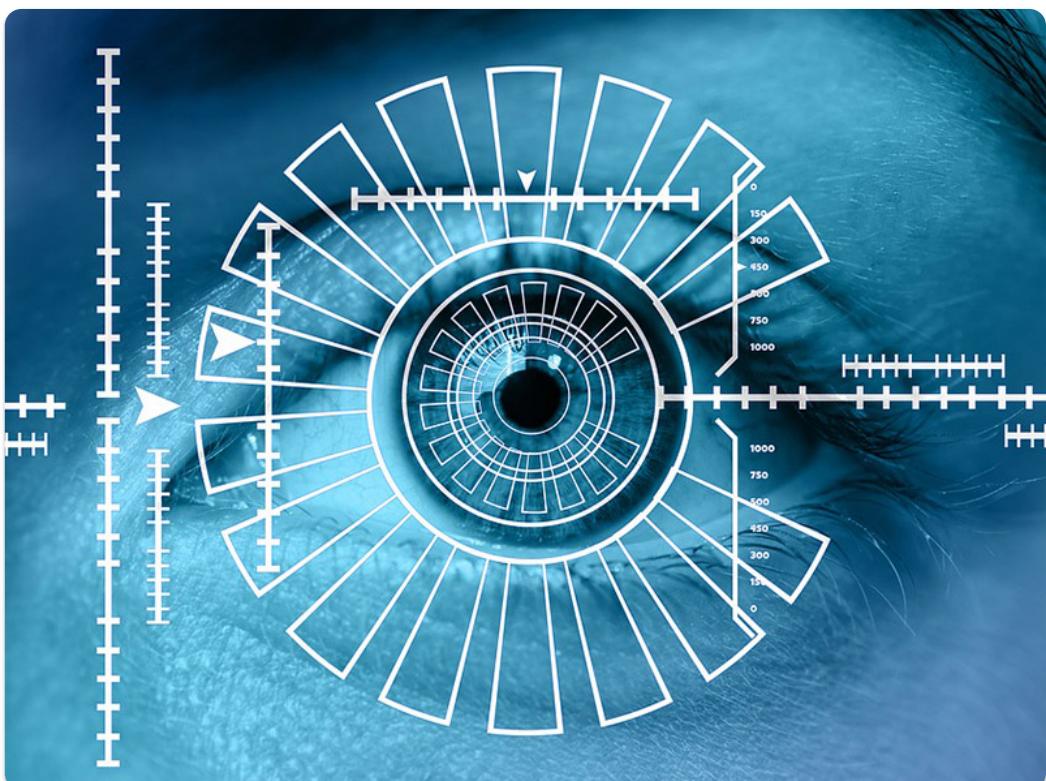
L'albinismo oculocutaneo di tipo 1 è una malattia autosomica recessiva che presenta un'assenza completa o parziale di pigmentazione nella pelle, nei capelli e negli occhi.

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

