



VN

VN



MALATTIE MONOGENICHE
SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Malattie monogeniche](#) / Albinismo oculocutaneo di tipo 2 (tirosinasi positivo)

Albinismo oculocutaneo di tipo 2 (tirosinasi positivo)

L'albinismo oculocutaneo di tipo 2 è una condizione autosomica recessiva caratterizzata da una riduzione variabile della pigmentazione di pelle, capelli e occhi. È causata da varianti nel gene OCA2 che produce un precursore della melanina.

Il risultato è

Variante assente

L'albinismo oculocutaneo di tipo 2 (OCA2) è la forma più comune di OCA nella popolazione mondiale ed è caratterizzato da ipopigmentazione variabile della pelle e dei capelli e da numerose alterazioni oculari caratteristiche.

L'OCA2 è causato da una mutazione del gene OCA2, che codifica la proteina OCA2 coinvolta nella produzione di melanina. I melanociti producono piccole quantità di melanina, ma si tratta principalmente di feomelanina gialla.

La prevalenza mondiale dell'OCA2 è stimata in 1 su 38.000, ad eccezione della popolazione africana, che ha una prevalenza di 1:3.900.





Sintomi

I neonati con OCA2 presentano quasi sempre un po' di giallo o di abbronzatura nei capelli, nelle sopracciglia e nelle ciglia, a differenza dei neonati con albinismo oculocutaneo di tipo 1 (OCA1) che hanno poca o nessuna melanina. Gli individui africani e afroamericani con OCA2 hanno solitamente capelli gialli e iridi grigio-blu o nocciola.

L'OCA2 causa disturbi visivi solitamente più lievi rispetto ai pazienti con OCA1, come: ridotta pigmentazione della retina e dell'iride, ridotta acuità visiva e movimenti oculari rapidi e involontari (nistagmo).

Un'altra differenza rispetto all'OCA1 è che le persone affette da OCA2 spesso sviluppano lentiggini (lentiggini ed efelidi).

Gestione della malattia

Uso di occhiali o lenti a contatto per correggere l'ipermetropia o la miopia e l'astigmatismo, che di solito sono presenti nella maggior parte delle persone albine. Poiché la luce intensa è spesso fastidiosa, si consiglia di indossare occhiali scuri e un cappello a falde.

È importante prendersi cura della pelle con creme e indumenti protettivi, seguendo le raccomandazioni di un dermatologo.

Relazione tecnica

Varianti analizzate

SNP
rs794727898

GEN O REGIONE

OCA2

GENOTIPO

II

SNP

rs121918167

GEN O REGIONE

OCA2

GENOTIPO

GG

SNP

rs387906241

GEN O REGIONE

OCA2

GENOTIPO

II

SNP

rs763819379

GEN O REGIONE

OCA2

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®).

Le persone affette da OCA2 presentano varianti patogene nel gene omonimo OCA2. Questo gene produce una proteina coinvolta nel trasporto dell'enzima tirosinasi al melanosoma e quindi le alterazioni del gene OCA2 influenzano la produzione di melanina.

L'OCA2 segue una modalità di ereditarietà autosomica recessiva e può manifestarsi in eterozigosi composta, soprattutto nei pazienti non africani.

La differenza con l'albinismo oculocutaneo di tipo 1, che abbiamo studiato anche noi, è che fenotipicamente la forma di tipo 2 è meno grave e i pazienti accumulano piccole quantità di melanina con l'età.

Esistono altre sindromi che possono manifestarsi con l'albinismo e che interessano altri geni, come Hermansky Publak, Angelman e Prader-Willi.

È stato osservato che la presenza di varianti patogene di OCA2 può essere correlata a una maggiore predisposizione a sviluppare alcuni tipi di melanomi.

Una delle varianti patogene più note descritte nel gene OCA2 è la c.1327 C>T o V443I, che è la più frequente nei pazienti del Nord Europa. Diversi autori hanno osservato che la presenza di questa variante in omozigosi o in eterozigosi composta (una copia di questa mutazione insieme a un'altra copia di un'altra mutazione nel gene OCA2 o in altri geni correlati all'albinismo di tipo II) determina albinismo oculocutaneo.

È stata descritta un'altra mutazione patogena nel gene OCA2 che può portare allo sviluppo dell'albinismo oculocutaneo, nota come c.1441 C>T o A481T, ma va notato che ci sono ancora

interpretazioni contrastanti sulla sua patogenicità, quindi se questa mutazione è presente, i dati devono essere interpretati con cautela e sulla base della sintomatologia. La variante c.1441 C>T riduce la funzione della proteina al 70%, causando una forma moderata della malattia quando si trova in eterozigosi composta con un'altra variante patogena. In omozigosi la c.1441 C>T può non essere deleteria.

Bibliografia

[Grønskov K, Ek J, Brondum-Nielsen K](#). Oculocutaneous albinism. Orphanet J Rare Dis. 2007 Nov 2;2:43.

[Oetting WS, Garrett SS, Brott M, King RA](#). P gene mutations associated with oculocutaneous albinism type II (OCA2). Hum Mutat. 2005 Mar;25(3):323.

[Simeonov DR, Wang X, Wang C, et al](#). DNA variations in oculocutaneous albinism: an updated mutation list and current outstanding issues in molecular diagnostics. Hum Mutat. 2013 Jun;34(6):827-35.

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

Domande frequenti



"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

