



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;2:43.
- [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

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

