



## TRATTI PERSONALI

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

[Tratti personali](#) / Chiarezza degli occhi

## Chiarezza degli occhi

Il colore degli occhi è determinato dall'abbondanza, dalla densità e dalla distribuzione della melanina nell'iride, che è maggiore negli occhi scuri rispetto a quelli chiari. Inoltre, altri fattori extracellulari determinano l'assorbimento e la diffusione della luce, che contribuiscono anch'essi al colore dell'iride. È un tratto umano geneticamente molto complesso che coinvolge numerosi geni.

### I risultati genetici indicano

Probabilità superiore alla media di avere gli occhi scuri

◀ Occhi scuri  
**61%**◀ Occhi chiari  
**39%**

Numero di varianti

**13,5 milioni di varianti**

Numero di loci di rischio

**52 loci**

Geni analizzati

ADRB2, AP3M2, BTG1, CCDC13, DAB2, DCT, DTL, FARSB, GCNT2, GPR157, HERC2, HIVEP3, IER5L, IGFBP3, INO80D, IRF4, KLF12, LONRF1, LYST, MAP2K6, MITF, MOB3B, OCA2, PDCD6, AHRR, PPARGC1A, PRKCE, SEMA3A, SIK1, SLC23A2, SLC24A4, SLC24A5, SLC45A2, SMG6, SOX5, SSX1, TIGD2, TMEM255A, TPCN2, TRAF3IP1, TSPAN10, TTC3, TULP4, TYR, TYRP1, UBE2I, WNT10A, WNT7B, ZBTB10, ZFP36L1, ZNF358, ZNF608

statistica. Questo aumenta la precisione dei risultati e quindi la stima della suscettibilità. Sulla base degli studi GWAS (Genome-Wide Association Studies) pubblicati, che valutano il contributo individuale di ciascun biomarcatore alla probabilità di manifestare un determinato tratto, viene stabilito un valore finale di PRS derivante dall'insieme di varianti per cui si è portatori.

L'iride è l'anello colorato che circonda la pupilla. È una membrana contrattile che si apre o si chiude in risposta alla luce esterna, regolando così la quantità di luce che entra nel bulbo oculare. Il colore dell'iride è determinato principalmente dall'abbondanza di melanina nell'epitelio pigmentato, che è maggiore negli occhi marroni rispetto a quelli blu, e dalla densità e distribuzione delle cellule stromali melanocitarie. Le proporzioni delle due forme di melanina, eumelanina e feomelanina, all'interno dell'iride, così come l'assorbimento e la diffusione della luce da parte dei componenti extracellulari, sono ulteriori fattori che conferiscono all'iride il suo colore. Negli occhi marroni, il rapporto tra eumelanina e feomelanina è più alto, mentre negli occhi chiari c'è meno di entrambi e la feomelanina è relativamente più alta.

Le possibilità di colore degli occhi sono molteplici, anche se c'è una relativa uniformità in tutto il mondo, con il marrone che è il più comune. In Europa, tuttavia, la diversità è maggiore, con una grande percentuale di occhi chiari.

In alcune situazioni, il colore degli occhi può variare. Spesso i neonati hanno poca melanina nella parte anteriore dell'iride che, con l'esposizione alla luce, può aumentare e il colore dell'occhio cambia progressivamente verso la colorazione adulta. In alcune persone anziane, la pigmentazione può ridursi nel corso degli anni e la colorazione dell'iride può cambiare leggermente. Inoltre, anche alcune malattie o farmaci possono causare variazioni nella pigmentazione degli occhi.

Diversi studi hanno pubblicato il legame tra il colore degli occhi e alcune malattie. Ad esempio, la relazione tra il colore degli occhi e la pressione intraoculare è stata descritta come più elevata negli occhi scuri. Inoltre, è stata riscontrata l'associazione della degenerazione maculare legata all'età con un minor grado di pigmentazione dell'iride.

## Relazione tecnica

Il colore dell'iride è un tratto altamente ereditabile. In passato si pensava che fosse un tratto geneticamente semplice, ma gli studi condotti finora hanno dimostrato il contrario. Nel più grande studio GWAS finora condotto, che ha coinvolto più di 190.000 individui, sono state identificate 52 regioni indipendentemente associate al colore degli occhi. Tra questi, come previsto, le associazioni più forti sono state trovate nel gene *HERC2*, la regione genetica più ampiamente descritta associata al colore degli occhi. Inoltre, si sono distinti i geni della famiglia *OCA*, correlati a diverse forme di albinismo oculocutaneo, e altri associati in studi precedenti, come *TYR*, *TYRP1* e *SLC24A2*. In questo studio sono stati identificati anche altri nuovi loci, precedentemente associati alla pigmentazione della pelle e dei capelli, come *MITF* o *TPCN2*. Secondo gli autori, i loci identificati spiegherebbero il 53% della variazione fenotipica del colore degli occhi, dimostrando che si tratta di un tratto geneticamente molto complesso, simile al colore dei capelli e della pelle.

## Bibliografia

[Simcoe M, et al.](#) Genome-wide association study in almost 195,000 individuals identifies 50 previously unidentified genetic loci for eye color. *Sci Adv.* 2021 Mar 10;7(11):eabd1239.

[Mitchell R, Rochtchina E, Lee A, Wang JJ, Mitchell P; Blue Mountains Eye Study.](#) Iris color and intraocular pressure: the Blue Mountains Eye Study. *Am J Ophthalmol.* 2003 Mar;135(3):384-6.

[Frank RN, Puklin JE, Stock C, Canter LA.](#) Race, iris color, and age-related macular degeneration. *Trans Am Ophthalmol Soc.* 2000;98:109-117.

## Limiti dello studio

*La presenza di importanti fattori ambientali, così come di altri fattori genetici non analizzati in questo studio, può influenzare il risultato fenotipico di un determinato tratto.*

*Il test TellmeGen non costituisce una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa influire sulla vostra salute e/o in caso di sintomi, consultate il vostro 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

