



ALBINISMO

Definizione. Storia. Classificazione



Definizione

L'Albinismo è un gruppo eterogeneo di anomalie ereditarie della sintesi della melanina, caratterizzato da una riduzione o assenza congenita del pigmento melanico nella cute, nei capelli, nei peli e negli occhi (**Albinismo Oculocutaneo, OCA**) o quasi esclusivamente negli occhi (**Albinismo Oculare, OA**).

All'ipopigmentazione, cutanea ed oculare, sono associate determinate anomalie del sistema ottico, in particolare: nistagmo; ipopigmentazione dell'iride e della retina, fotofobia; ipoplasia della fovea e riduzione dell'acuità visiva; misrouting ottico e riduzione della visione stereoscopica.

Storia

Descrizioni di Albinismo nell'uomo si ritrovano già negli scritti di autori Greci e Latini, come Plinius Secundus il vecchio ed Aulus Gellius.

La letteratura medica inizia ben presto a documentare i primi casi di Albinismo, che si rivela essere tra le prime malattie a carattere ereditario.

Le più antiche testimonianze scritte descrivono individui con albinismo come soggetti completamente privi di pigmento visibile: pelle bianca, capelli bianchi e occhi rossi.

Classificazione

L'alta **variabilità fenotipica**, riscontrata nel corso del tempo, a partire dagli inizi del 900, rende difficile una classificazione clinica dell'Albinismo.

Contribuiscono a creare confusione i loci del mantello murino (più di 50 agli inizi degli anni 80).

A partire dagli anni 90 l'analisi molecolare consente di stilare una classificazione più accurata, basata sugli specifici geni coinvolti. Tale classificazione va arricchendosi e meglio delineandosi di anno in anno.

Ad oggi, i geni associati con l'Albinismo sono 14. L'idea comune è che ce ne siano altri, per cui l'attuale classificazione genica è in continua evoluzione.

L'Albinismo viene clinicamente distinto in due forme: l'**Albinismo Oculocutaneo (OCA)** e l'**Albinismo Oculare (OA)**, diverse per fenotipo e modello ereditario.

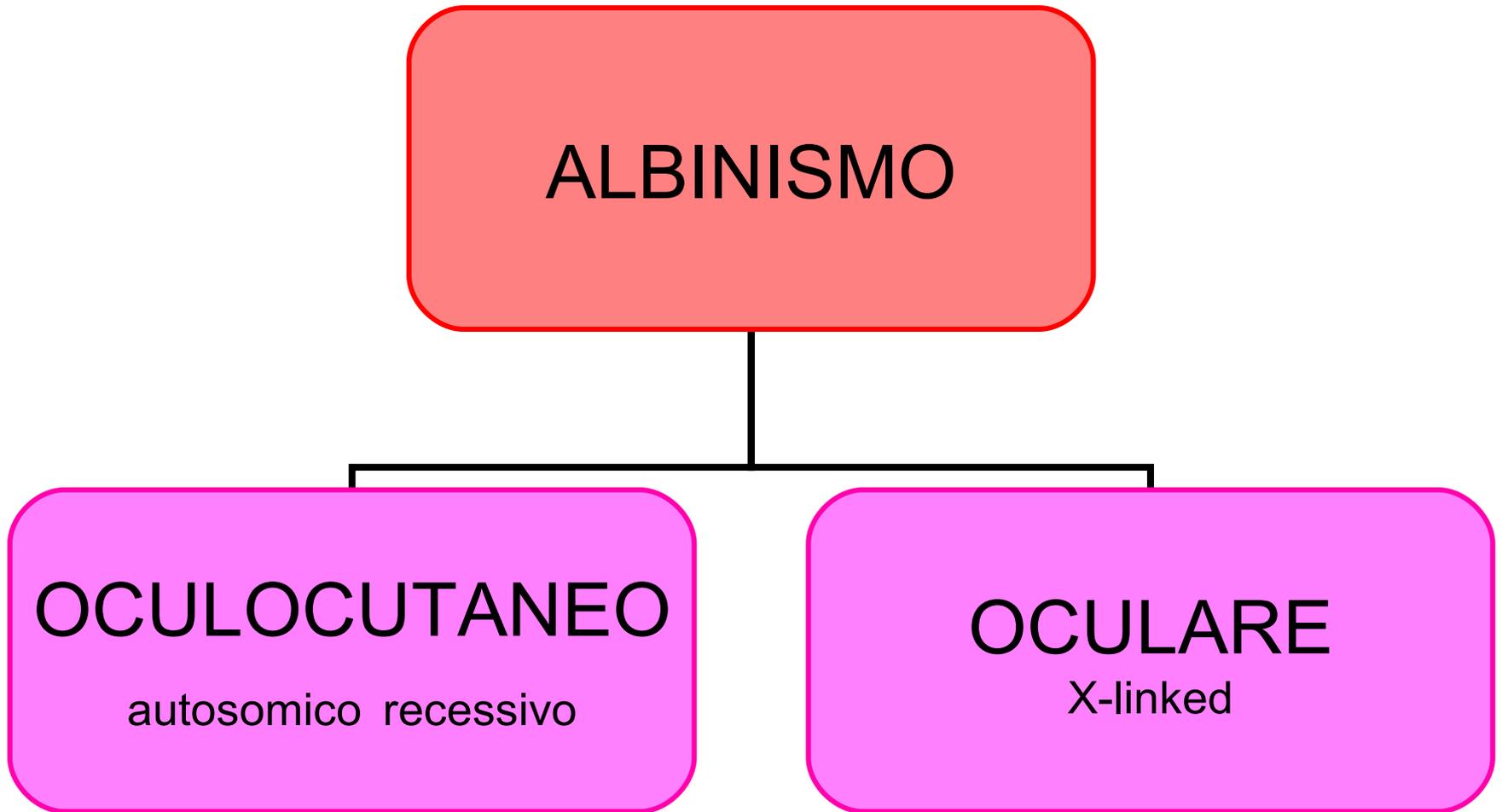
Su base genetica, la prima comprende 13 tipi (OCA1, OCA2, OCA3, OCA4, HPS1-8, CHS), mentre la seconda comprende un solo tipo (OA1).

Famiglia Lucasie (Nineteenth Century Images of Albinism)



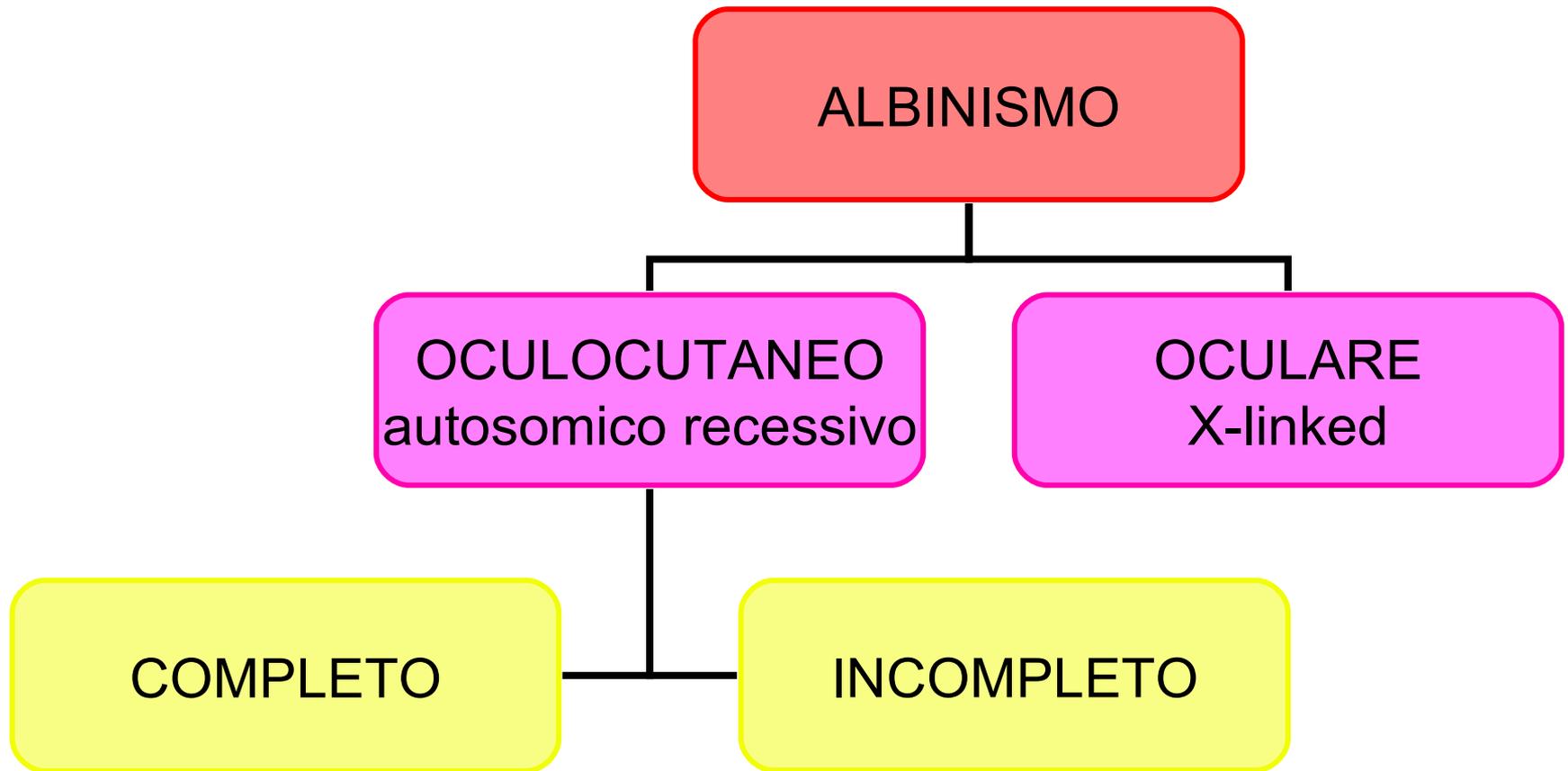
Classificazione dell'Albinismo

- Inizi 900 -

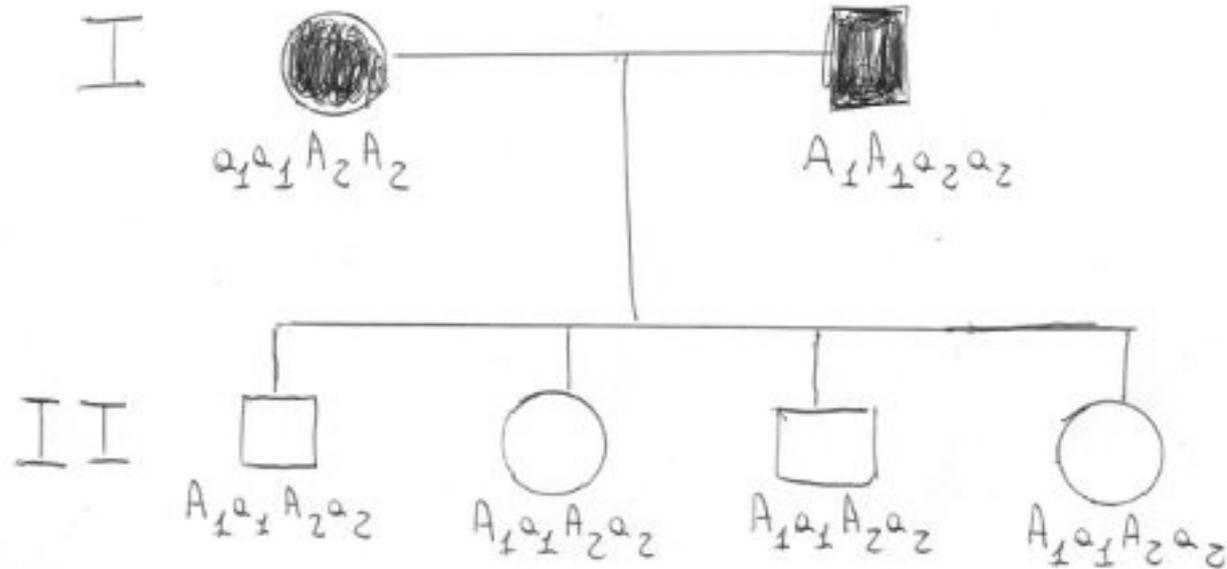


Classificazione dell'Albinismo

- inizi 900 -



Albero genealogico della famiglia di Trevor-Roper: tipico esempio di complementazione genetica classica



Due genitori inglesi albinici hanno quattro figli non albinici. Dato che i risultati delle analisi del sangue per la paternità sono compatibili con la legittimità, si può formulare l'ipotesi che i due genitori siano albinici per diverse ragioni genetiche, l'uno perché possiede il genotipo albino a_1a_1 , e l'altro perché ha, in un altro locus, il genotipo albino a_2a_2 .

Esprimendo, quindi, i genotipi dei genitori, in una formulazione genetica più elaborata, che preveda l'esistenza di due loci genici, i cui alleli recessivi, in omozigosi, determinano l'albinismo (l'uno $a_1a_1A_2A_2$, l'altro $A_1A_1a_2a_2$), i figli sarebbero tutti $A_1a_1A_2a_2$ e, dato che A_1 è dominante su a_1 e A_2 è dominante su a_2 , sarebbero normalmente pigmentati.

E' probabile che la fratria (generazione II) sia composta da 2 maschi e da 2 femmine.

E' proprio la presenza di 2 femmine senza pigmentazione a mosaico del fondo oculare (caratteristica che allora si pensava presente in tutte le femmine eterozigoti per il gene OA1 X-linked), che porta ad escludere, in quegli anni, la possibilità che il padre avesse Albinismo Oculare X-linked e ad avanzare l'ipotesi dell'esistenza di una **seconda forma non allelica di Albinismo Oculocutaneo autosomico recessivo**

Test di incubazione del bulbo pilifero



A. OCA ty-pos



B. OCA ty-neg

I **bulbi piliferi** vengono incubati per 12-24 ore in una soluzione contenente **tirosina o DOPA**, a 37°.

La sintesi della melanina, **in un tubo test**, richiede solo la presenza dell'**enzima tirosinasi**, necessario per le prime due tappe della via biosintetica: l'idrossilazione dell'L-tirosina a 3,4-diidrossifenilalanina (DOPA) e l'ossidazione di DOPA a DOPACHINONE.

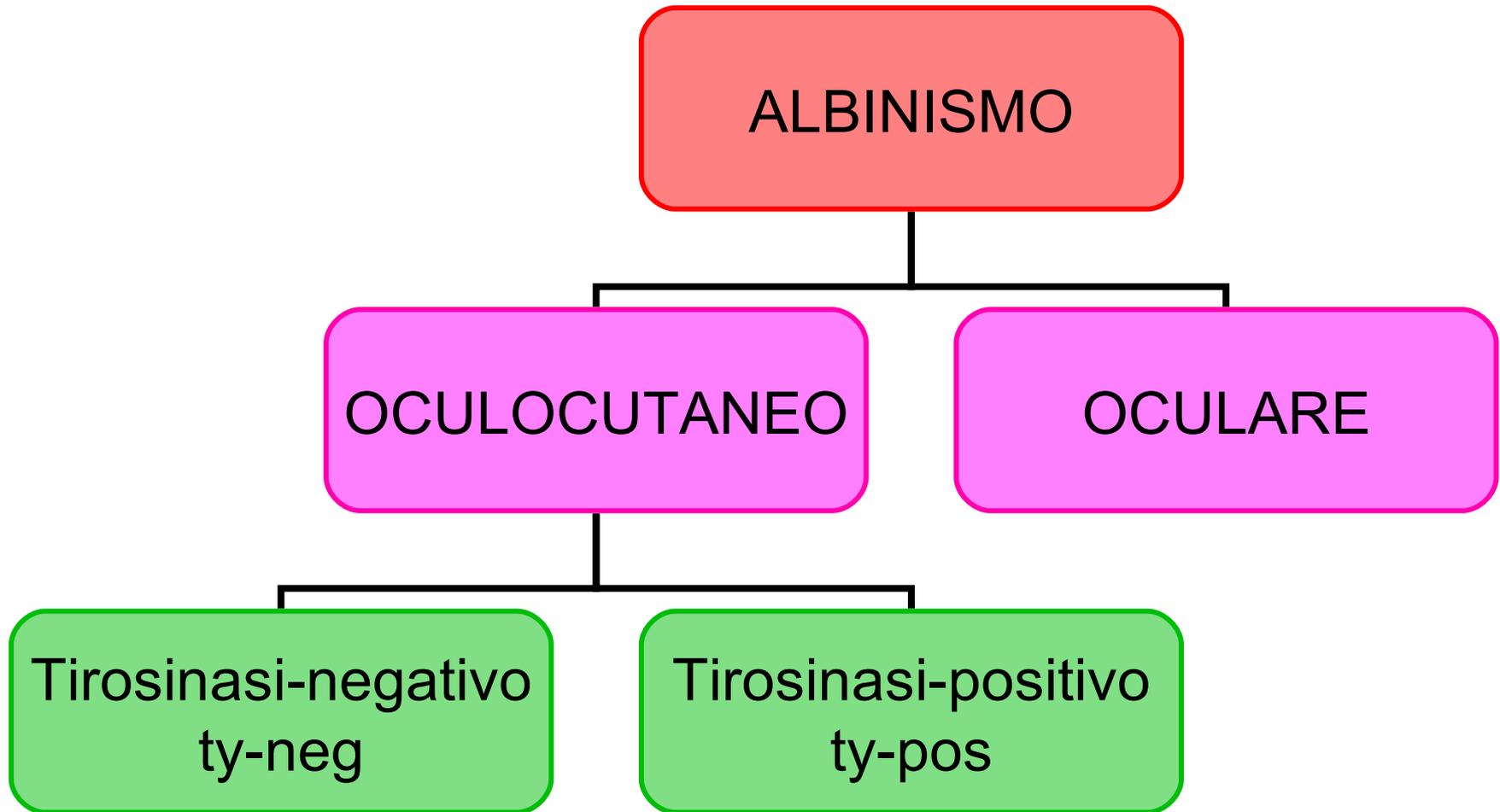
Le reazioni successive procedono spontaneamente.

In vivo, invece, intervengono altri enzimi e fattori melanogenici, che determinano il tipo e la quantità di melanina sintetizzata.

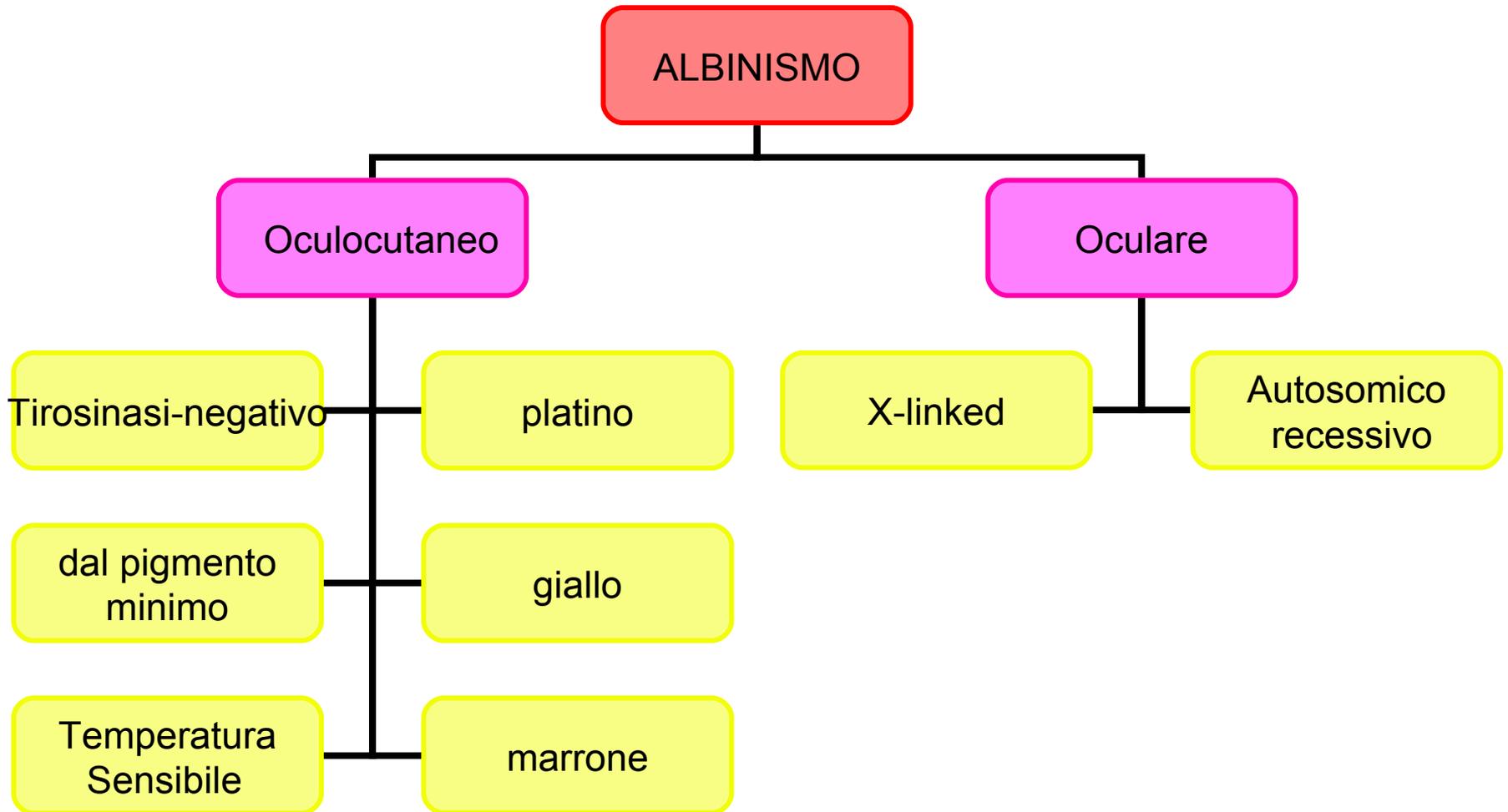
A. Il bulbo pilifero diventa scuro. La diagnosi è OCA ty-pos.

B. Il bulbo pilifero rimane chiaro. La diagnosi è OCA ty-neg.

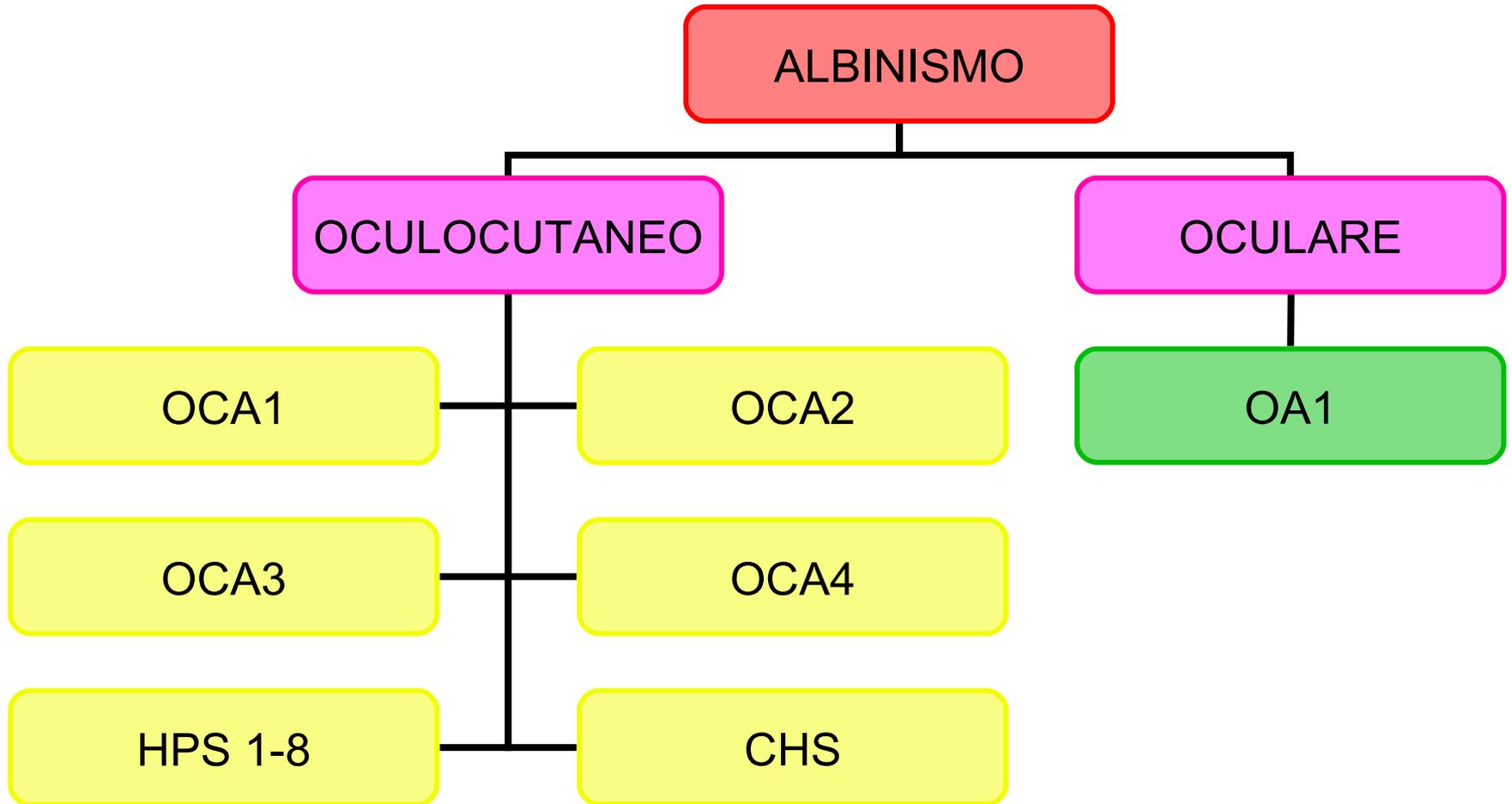
Classificazione dell'Albinismo - anni 60 -



Classificazione dell'Albinismo - anni 80 -



Classificazione genetica dell'Albinismo - oggi -





ALBINISMO **Definizione. Storia. Classificazione**

materiale didattico
a cura di Rosa Pellegrino

Per informazioni:
redazione@albinismo.it

<http://www.albinismo.it/creative-commons>

