

L'ALBINISMO attraverso le immagini

► Definizione

L'albinismo è una condizione ereditaria congenita, caratterizzata da assenza o riduzione di un pigmento, la melanina, nella pelle, nei capelli/peli e negli occhi, o, fondamentalmente, solo negli occhi.

► Classificazione



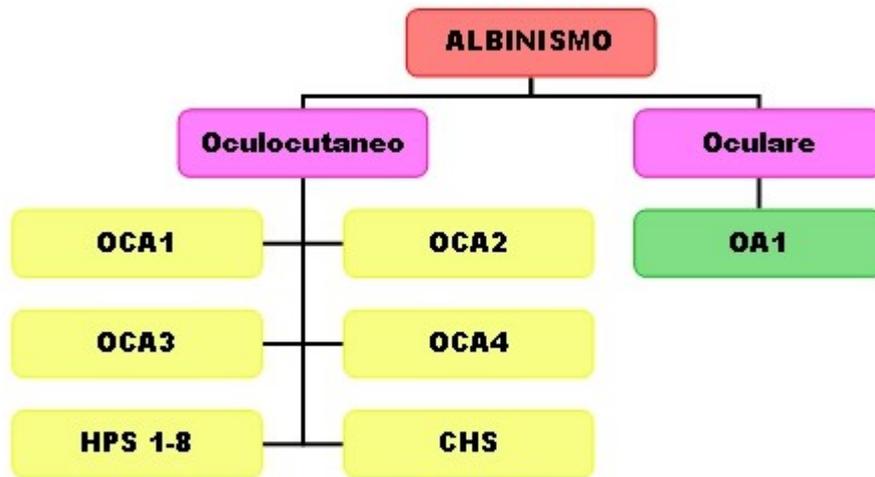
www.albinismo.it

Albinismo Oculocutaneo, OCA:

assenza o riduzione della melanina nella pelle, nei capelli, nei peli e negli occhi.

Albinismo Oculare, OA:

assenza o riduzione della melanina fondamentalmente soltanto negli occhi.



www.albinismo.it

L'Albinismo Oculocutaneo, **OCA**, comprende sei tipi di albinismo, di cui: quattro non sindromici (**OCA1**, **OCA2**, **OCA3**, **OCA4**); due sindromici (Sindrome di Hermansky-Pudlak **HPS 1-8**, e Sindrome di Chediak-Higashi **CHS**). L'Albinismo Oculare, **OA**, comprende un solo tipo, **OA1**.

► Incidenza

Albinismo negli Animali



E' presente in tutte le specie animali.

Specie umana



etnia bianca



etnia nera



etnia gialla

foto by Iv., I. Shimoni, Inagaki
www.albinismo.it

E' presente in tutti i gruppi etnici (etnia bianca, etnia gialla, etnia nera).

Regno Piante e Regno Funghi



www.albinismo.it

E' presente anche nelle piante e nei funghi.



Albinismo in Italia. Indagine statistica www.albinismo.it

In **Italia** ci sono circa 3900 persone con un tipo di albinismo su 60.626.442 abitanti. OCA1 è il tipo di albinismo più frequente.



www.albinismo.it

In **Africa** l'incidenza è molto alta: approssimativamente 1 su 2000/5000 abitanti, a seconda della regione.

► Melanocita, melanosomi, melanina



A.H. Robins-mod. R. Pellegrino
www.albinismo.it

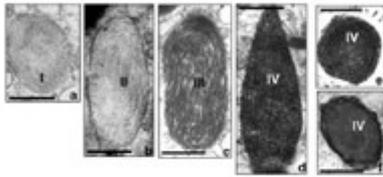
Il **melanocita** è una cellula provvista di prolungamenti.



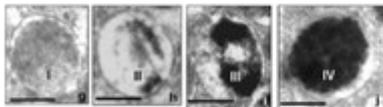
www.albinismo.it

I melanociti si trovano nella **pelle** (epidermide), nei **capelli/peli** (follicoli piliferi), negli **occhi** (iride e retina).

melanosomi



eumelanosomi

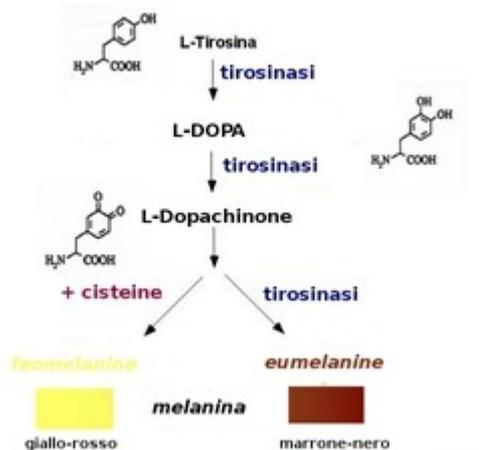


feomelanosomi

Slominski
www.albinismo.it

I **melanosomi**, contenuti nei melanociti, sono organelli specializzati nella sintesi della melanina (eumelanina e feomelanina).

Sintesi della melanina



L.Montoliu-mod. R.Pellegrino
www.albinismo.it

La sintesi della **melanina** avviene a partire da un amminoacido, la **L-tirosina**.

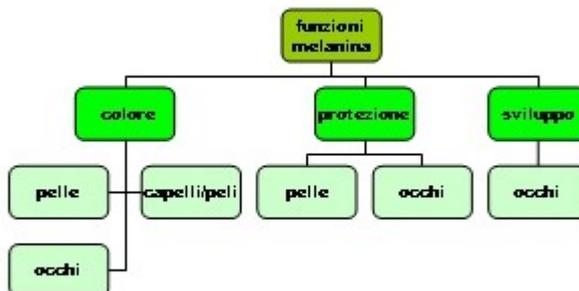
► Funzioni della melanina

La melanina

- **colora la pelle e la protegge dai raggi dannosi del sole**
- **colora i capelli e i peli**
- **colora gli occhi (iride e retina) e li protegge dai raggi dannosi del sole**
- **consente uno sviluppo normale degli occhi (retina) e dei nervi ottici**

www.albinismo.it

Le funzioni della melanina: colore, protezione, sviluppo.



www.albinismo.it

La melanina:
colora la pelle, i peli/capelli e gli occhi (iride e retina);
protegge la pelle e gli occhi dai raggi dannosi del sole;
consente lo sviluppo di alcune parti dell'occhio e del nervo ottico.

► Sintomi

• Problemi alla pelle

- **ustioni,**
- **vesciche,**
- **elastosi solare/cheratosi,**
- **efelidi,**
- **lentiggini**
- **ulcere superficiali**

www.albinismo.it

La pelle poco o per nulla pigmentata, in seguito ad **esposizione al sole**, è molto più facilmente soggetta a:

ustioni, vescicole, elastosi solare/cheratosi, efelidi, lentiggini, ulcere superficiali.

- **Carcinoma delle cellule squamose**
- **Carcinoma delle cellule basali**
- **melanoma**

www.albinismo

Il **cancro alla pelle** è molto frequente nella popolazione albina africana.

• Problemi agli occhi

- **iride trasparente ▶ fotofobia**
- **retina trasparente ▶ fotofobia**
- **riduzione/assenza fovea ▶ riduzione acuità visiva - visione nitida -**
- **percorso anomalo dei nervi ottici ▶ riduzione visione stereoscopica**
- **nistagmo**
- **strabismo**
- **errori di rifrazione**

www.albinismo.it

L'assenza o la riduzione di melanina nella retina, durante lo sviluppo embrionale e nel primo periodo di vita, provoca una serie di **anomalie oculari**.

(HPS1-8) e (CHS)

- **albinismo (pelle chiara, capelli chiari, occhi chiari; ipovisione)**
- **problemi emorragici**
- **problemi respiratori**
- **problemi digestivi**
- **problemi immunitari**

www.albinismo.it

L'**Albinismo sindromico** presenta anche problemi emorragici, respiratori, digestivi e immunitari.

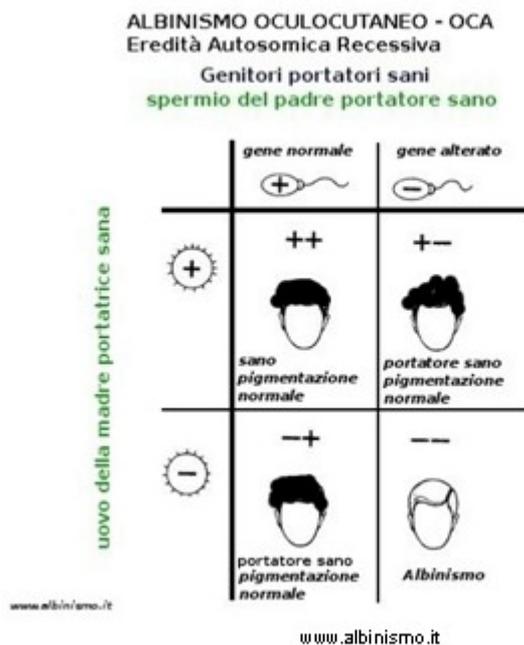
► Cause



www.albinismo.it

L'Albinismo è una **condizione genetica**, cioè ereditaria.

► Come si eredita

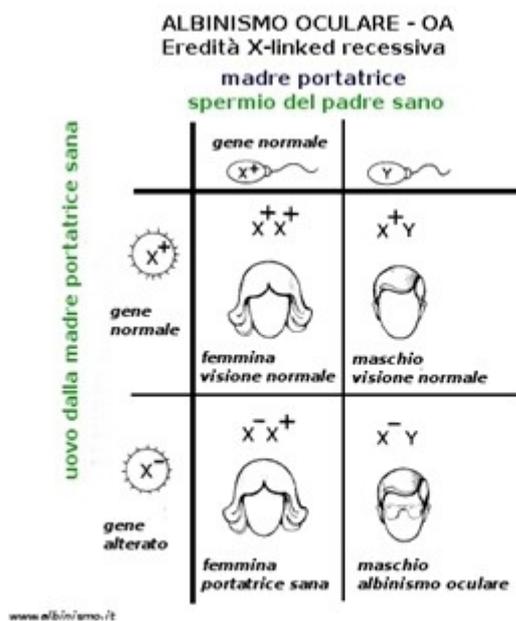


L'Albinismo Oculocutaneo, OCA (non sindromico e sindromico) è ad **eredità autosomica recessiva**.

	♂	A	a
♀		 AA sano	 Aa portatore sano
		 Aa portatore sano	 aa albinismo

www.albinismo.it

La probabilità che nasca un/a figlio/a albino/a OCA da genitori portatori sani è pari al 25% ad ogni concepimento.



www.albinismo.it

L'albinismo oculare è ad eredità recessiva X-linked.

	♂	X^A	Y
♀ X^A	♀ $X^A X^A$ sano	♂ $X^A Y$ sano	
X^a	♀ $X^A X^a$ portatore sano	♂ $X^a Y$ albinismo	

www.albinismo.it

La probabilità che nasca **un figlio albino OA** da una madre portatrice sana e un padre sano è pari al 50% nella progenie maschile ad ogni concepimento.

► Terapia

- Pelle e ipopigmentazione. Cure

Pelle e ipopigmentazione

- **crema solare protettiva fattore 50+**
- **vestiario adatto (anche anti UV)**
- **limiti nel tempo di esposizione al sole**

www.albinismo.it

Pelle e ipopigmentazione. Crema solare, vestiario adatto, limitata esposizione solare.

• Occhi e ipovisione. Cure

Occhi e ipovisione

- **riabilitazione visiva in età evolutiva**
- **occhiali da sole**
- **occhiali da vista**
- **strumenti ottici**
- **strumenti informatici**

www.albinismo.it

Occhi, ipopigmentazione e ipovisione.

Riabilitazione visiva. Occhiali da vista o lenti a contatto, occhiali da sole o lentine con il foro centrale, strumenti ottici, strumenti informatici.