

Home Diagnosi e cure

Essere albinici e non saperlo: è possibile

5/4/2016



Credits: Silvia Amodio

Capelli chiari, pelle bianca e problemi di vista non sono sempre così eclatanti: diagnosi più facile grazie al Dna

Dici “albinismo” e pensi subito a persone bianche come il latte, con i capelli color platino, quasi degli spiriti eterei usciti dal mondo delle fiabe. Inconfondibili, fin dalla nascita. Eppure non è così. Nella realtà, alcune persone possono essere albini senza saperlo: caratterizzate da un aspetto un po’ “nordico” ma non particolarmente insolito, scoprono di avere questa rara malattia genetica solo col passare del tempo, quando si sottopongono ad un esame più attento dei loro problemi visivi.

«La riduzione dell’acuità visiva è la manifestazione clinica più grave che gli albini si trovano ad affrontare: in Italia si contano più di 3.000 malati, ma questo numero rappresenta solo una stima approssimativa, perché molti non si dichiarano per vergogna, mentre altri sono colpiti da sintomi tanto lievi da non sapere neppure di esserlo», afferma l’esperta di Ok Salute Maria Cristina Patrosso, genetista medica per anni in prima linea nello studio dell’albinismo nei laboratori dell’Ospedale Niguarda di Milano (per chiedere un consulto, [clicca qui](#)).

Definire l’identità della persona albina non è facile. Ci sono “cinquanta sfumature di bianco”, volendo parafrasare il titolo di un famoso film. L’albinismo, infatti, può manifestarsi in modi molto differenti, a seconda del particolare mix genetico che ciascun paziente porta dentro alle sue

cellule. Può persino colpire soltanto gli occhi, rendendo più trasparente l'iride e riducendo la capacità visiva, senza intaccare minimamente il colore di pelle e capelli.

La ricerca sta facendo luce sulle cause genetiche della malattia, ma rimane ancora tanto da scoprire. «Ad oggi conosciamo 7 geni responsabili, ritrovati alterati 75-80% dei pazienti affetti da albinismo oculare od oculocutaneo – spiega Patrosso – ma grazie alle nuove tecniche di sequenziamento massivo del Dna crediamo che nel giro di pochissimi anni potremmo arrivare a fare la diagnosi molecolare nel 100% dei casi».

Proprio di queste novità si parlerà alla Terza Conferenza Europea sull'Albinismo (IIIEDA), organizzata per il 7-8 aprile al Palazzo della Regione Lombardia a Milano dall'Associazione dei Pazienti Albini Italiani (Albinit) in collaborazione con l'ospedale Niguarda e l'IRCCS San Raffaele. Il convegno sarà un'importante occasione di incontro fra pazienti, medici e ricercatori, per conoscere i più recenti progressi della ricerca scientifica e per discutere delle difficoltà che gli albinosi si trovano ad affrontare nel loro percorso, a cominciare dalla diagnosi.

«I bambini albinosi nascono sempre da genitori normalissimi, che non hanno mai avuto parenti albinosi: infatti è quasi impossibile che si verifichino più casi in generazioni successive nella stessa famiglia, a meno che non ci siano molte unioni fra consanguinei», spiega la genetista. «I casi di albinismo più gravi possono essere facilmente riconosciuti fin dalle primissime settimane di vita, mentre le forme meno eclatanti possono passare inosservate per diverso tempo. Il primo campanello d'allarme nel neonato che deve insospettire è il nistagmo, cioè il movimento rapido e ripetuto degli occhi, che spesso si associa ad un'eccessiva sensibilità alla luce, la cosiddetta fotofobia. Per questo – precisa l'esperta – è importante che i genitori si rivolgano ad un centro oculistico pediatrico, come quello che abbiamo organizzato all'ospedale Niguarda, che è il centro di riferimento nazionale per l'albinismo: qui il bambino viene accolto in Day Hospital per fare un'approfondita visita oculistica e un controllo dermatologico, poi viene offerta una consulenza genetica e la possibilità di fare una visita e dei test audiologici per controllare anche eventuali deficit uditivi, che secondo alcune recenti ricerche potrebbero insorgere precocemente in persone albino sottoposte a stress audiologico».

Ad oggi non esistono ancora terapie risolutive, ma arrivare tempestivamente ad una diagnosi permette di intervenire con gli strumenti giusti per aiutare il paziente a fare una vita il più normale possibile. «Ci sono terapie ortottiche che permettono di correggere il nistagmo degli occhi – ricorda Patrosso – e lenti speciali che possono compensare il difetto visivo aiutando la messa a fuoco, anche se gli albinosi comunque non possono avere la patente di guida». Nulla può ancora restituire la normale pigmentazione di pelle e capelli, «ma ciò non impedisce comunque di fare vita all'aria aperta, anche in spiaggia – rassicura l'esperta – purché si prendano le dovute precauzioni, come l'uso di indumenti protettivi e creme solari a copertura totale e l'esposizione al sole in ore idonee».

di Elisa Buson
