"Behind blue eyes": the association between eye colour and deep infiltrating endometriosis

Prof.ssa Alessandra Graziottin
Direttore del Centro di Ginecologia e Sessuologia Medica
H. San Raffaele Resnati, Milano

Vercellini P, Buggio L, Somigliana E, Dridi D, Marchese MA, Viganò P.
"Behind blue eyes": the association between eye colour and deep infiltrating endometriosis
Hum Reprod. 2014 Jul 8. pii: deu169. [Epub ahead of print]

Gli occhi azzurri sono più frequenti nelle donne affette da endometriosi profonda? A questa insolita domanda si propone di rispondere lo studio di Paolo Vercellini e collaboratori, del Dipartimento di "Scienze cliniche e di comunità" dell'Università di Milano, dell'Unità di Infertilità dell'Ospedale Maggiore Policlinico e dell'Unità di Ostetricia e Ginecologia dell'Istituto Scientifico San Raffaele di Milano.

Evidenze recenti suggeriscono come le donne colpite da **endometriosi profonda** possano effettivamente avere un fenotipo che include **una più elevata prevalenza di occhi chiari**: ma le conferme a livello epidemiologico sono ancora scarse.

Gli Autori hanno condotto uno studio controllato su **223 donne con endometriosi profonda**, **247 donne con endometriomi ovarici** e **301 donne sane**. Il colore degli occhi è stato valutato da un osservatore alla luce solare e classificato in tre gruppi: **azzurro**, **verde** e **castano**. Le donne stesse sono state invitate a definire il colore dei propri occhi. I casi di giudizio discordante fra l'osservatore e la donna sono stati esclusi dall'analisi finale.

Questi i risultati:

- sono stati esclusi **52 casi per discordanza di giudizio**;
- la distribuzione percentuale fra i tre colori (nell'ordine: castano, azzurro, verde) è risultata pari a **61, 30 e 9%** nelle donne con endometriosi profonda; **74, 16 e 10%** nelle donne con endometriomi ovarici; **75, 15 e 10%** nelle donne sane;
- le donne con endometriosi profonda hanno **una frequenza significativamente maggiore di occhi azzurri** e una frequenza altrettanto significativamente minore di **occhi castani** rispetto di due gruppi di controllo ($P = 0.002$ e $P < 0.001$, rispettivamente);
- la proporzione di **occhi azzurri** è quasi identica nelle donne con endometriomi ovarici e nelle donne sane;
- la proporzione di **occhi verdi** è simile in tutti e tre i gruppi;
- l'odds ratio (OR, 95% CI) che una donna con endometriosi profonda abbia occhi azzurri, in confronto alle donne con endometriomi ovarici e alle donne sane, è rispettivamente pari a **2.2** (1.4-3.6) e **2.5** (1.6-3.9): in altri termini, le donne con endometriosi profonda hanno **una probabilità più che doppia** di avere occhi azzurri piuttosto che occhi verdi o castani.

Gli occhi azzurri sono dunque **significativamente più comuni nelle donne colpite da endometriosi profonda**. E come si giustifica questa singolare associazione?

Secondo gli Autori, ci sono **due possibili spiegazioni**, ed entrambe possono avere implicazioni

di grande interesse per le future ricerche sull'endometriosi:
1) i geni coinvolti nella regolazione del colore degli occhi potrebbero essere situati in una regione del DNA vicina e interagente con quella che contiene i geni implicati nell'invasività dell'endometriosi;
2) il colore azzurro degli occhi potrebbe essere considerato indicatore di un fenotipo foto-sensibile risultante da una limitata esposizione alla luce solare e ai raggi ultravioletti. La limitata esposizione alla luce solare è associata a più bassi livelli circolanti di colecalciferolo (vitamina D3), un elemento che recentemente è risultato correlato alla patogenesi dell'endometriosi.
Dal punto di vista pratico, l'indicazione clinica più rilevante che emerge dallo studio è di **controllare i livelli plasmatici di vitamina D nelle donne, anche giovani, che soffrano di mestruazioni dolorose e/o cicli abbondanti, specialmente se con occhi chiari**, perché ciò potrebbe individuare un maggior rischio di endometriosi. Qualora il livello di vitamina D sia inferiore a 30 nanogrammi/millilitro, è indicata l'integrazione per riportarlo a livelli fisiologici.