

Xeroderma pigmentoso (XP): cause, sintomi, diagnosi



Marco Foiani.

Focus di Marco Foiani, direttore scientifico di Ifom (Istituto Firc di oncologia molecolare) di Milano, dove è anche responsabile del programma di ricerca «Integrità del genoma».

Lo Xeroderma pigmentosum o Xeroderma pigmentoso (XP) è una rara patologia genetica (un caso ogni 250mila persone) in cui vi è un deficit dei sistemi di riparazione del [dna](#) cellulare (dna repair). Si tratta di una grave sindrome genetica, una forma ereditaria autosomica recessiva, che causa ipersensibilità ai [raggi ultravioletti](#) della luce del sole (la [fotodermatosi](#) è tale che un bimbo può arrivare a scottarsi anche se si trova dietro il vetro di una finestra) e predispone all'insorgenza di carcinomi anche in individui giovani. La patologia è spesso associata a disturbi oculari così come ad alterazioni e carcinomi cutanei, in quanto le cellule dei pazienti non sono in grado di riparare i danni al dna causati dai raggi ultravioletti (Uv): di conseguenza, accumulano mutazioni e sviluppano tumori alla pelle. Frequentemente questi tumori non si limitano a invadere la superficie cutanea ma interessano anche i tessuti profondi, incluse ossa e cartilagini con conseguente distruzione delle stesse, tanto da rendere impossibile una chirurgia conservativa. Lo Xeroderma pigmentoso colpisce in egual modo i due sessi e si manifesta nei primissimi anni di vita. A volte l'affezione può anche causare problemi neurologici (nel 18-20% dei casi) e, nelle manifestazioni più gravi, può essere associato a ritardo mentale e perdita della coordinazione muscolare. I piccoli ammalati di XP vengono definiti bambini della luna, perché solo la notte possono stare all'aperto senza problemi, mentre di giorno hanno bisogno di proteggersi dal sole. Ma anche negli ambienti chiusi l'accortezza dev'essere massima: non possono esporsi alle fonti di luce artificiali che emettono raggi ultravioletti nocivi, come tubi al neon, lampade fluorescenti.

SINTOMI. Sintomi clinici tipici dello Xeroderma pigmentosum sono: fotosensibilità estrema, cheratosi, gravi lesioni cutanee, eritemi persistenti o iperpigmentazione cutanea. In molti casi questi problemi cutanei degenerano in neoplasie. La malattia si manifesta tendenzialmente poco dopo la nascita o in età infantile.

DIAGNOSI. Nei pazienti affetti da Xeroderma pigmentoso, clinicamente la cute si presenta sottile, atrofica, ricoperta interamente di lentiggini solari, aree ipercheratosiche. In seguito al riscontro di alcuni sintomi tipici, e cioè gravi lesioni cutanee, eritemi persistenti o iperpigmentazione cutanea, il disturbo è diagnosticabile già nei bimbi tramite biopsia della pelle e test cellulari, che possono confermare difetti nella riparazione ai danni del dna.

CAUSE. È una carenza genetica a determinare l'incapacità di riparare il dna una volta danneggiato dai raggi ultravioletti o altri agenti mutageni. In particolare, lo Xeroderma pigmentosum determina un difetto in uno specifico processo di riparazione noto come Nucleotide excision repair (Ner). Si tratta di una patologia ereditaria, che può essere trasmessa anche da portatori sani che non sono a conoscenza di avere nel proprio patrimonio genetico il gene responsabile dello Xeroderma pigmentosum. Pertanto se in famiglia ci sono casi di pazienti

affetti da Xeroderma pigmentoso e si desidera avere figli, è consigliabile sottoporsi preventivamente a un test genetico.

COME PROTEGGERSI. La luce del sole, ma anche l'esposizione a certe fonti di luce artificiale, come le lampade alogene, possono arrecare danni: il bimbo della luna deve proteggersi totalmente con speciali indumenti, occhiali da sole con lenti scure e creme solari a protezione elevata. A seconda della sintomatologia individuale viene anche consigliato l'utilizzo di prodotti specifici per l'igiene e la cosmesi, in particolare a base di retinoidi. Inoltre, poiché nell'organismo dei pazienti affetti da Xeroderma pigmentosum è riscontrabile una carenza di vitamina D (leggi: [i cibi ricchi di vitamina D](#)), è generalmente consigliabile l'assunzione di integratori a base di questa vitamina.

CURA. Non è attualmente disponibile una terapia risolutiva per lo Xeroderma pigmentosum, è possibile solo tenere sotto controllo medico il paziente e curare tempestivamente i sintomi in modo da aumentare le aspettative di vita. Per questo è fondamentale sottoporsi frequentemente a delle visite dermatologiche e oculistiche. I pazienti affetti da Xeroderma pigmentoso devono accettare di convivere con una patologia che non è al momento curabile e per questo motivo può essere importante ricevere anche sostegno psicologico.

Marco Foiani, direttore scientifico di Ifom (Istituto Firc di oncologia molecolare) di Milano

Ultimo aggiornamento: 26 Febbraio 2013