

:: Skóra pergaminowa

Orpha number: ORPHA 910

STRESZCZENIE

Skóra pergaminowa to rzadka genodermatoza charakteryzująca się wyjątkową wrażliwością na wywołane przez promieniowanie ultrafioletowe zmiany skórne i oczne oraz wielorakie nowotwory skóry. Dokonano podziału na 8 grup ze względu na geny: XPA do XPG oraz wariant XP (XPV) (sprawdź te terminy). Częstość występowania szacowana jest na 1/100 000 urodzeń w USA i Europie, wskaźnik ten jest wyższy w innych krajach (Japonia, Północna Afryka i Pakistan), głównie w społeczeństwach o wyższym stopniu pokrewieństwa. Nasilenie objawów klinicznych oraz wiek zachorowania są bardzo zmienne i częściowo zależne od ekspozycji na światło. Około 50% osób dotkniętych chorobą ma znaczną wrażliwość na słońce od pierwszych miesięcy życia, objawiającą się ciężkimi poparzeniami słonecznymi i/lub długotrwałym rumieniem, który ustępuje dopiero po kilku tygodniach. Pozostali nie wykazują żadnych poparzeń słonecznych i stopniowo w miejscach wystawionych na działanie promieni słonecznych pojawiają się u nich pęgi. Niektóre osoby mają suchą skórę i odbarwienia lub przebarwienia skórne. W porównaniu do całej populacji istnieje 10 000 razy większe ryzyko wystąpienia nieczerniakowych raków/nowotworów skóry i 2000 razy większe ryzyko czerniaka przed 20 rokiem życia. U pacjentów z XPA-XPG nowotwory skóry rozwijają się przed 20 rokiem życia, a u pacjentów z wariantem skóry pergaminowej nowotwory skóry rozwijają się pomiędzy 20 a 30 rokiem życia. Zaburzenia oczne obejmują zapalenie rogówki, w którego rezultacie dochodzi do zmętnienia i unaczynienia rogówki. Notowany jest też światłowstręt. Często występuje rak płaskonabłonkowy oka i czerniak oka. Zaburzenia neurologiczne o różnym nasileniu zostały odnotowane w około 30% przypadków. Były to nabyte małogłowie, zmniejszone lub nieobecne głębokie odruchy ścięgniste, postępująca czuciowo-nerwowa utrata słuchu, spastyczność, ataksja, ataki padaczkowe oraz postępujące zaburzenia poznawcze. Początkowo w stosunku do przypadków z ciężkimi zaburzeniami neurologicznymi używano określenia zespół De Sanctis-Cacchione, ale termin ten nie jest już powszechnie stosowany. Skóra pergaminowa wywoływana jest 8 mutacjami genów zaangażowanych w naprawę DNA. Siedem z tych genów, od <XPA> do <XPG> (<ERCC5>), jest zaangażowanych w naprawę przez wycinanie nukleotydów (NER). <XPV> lub <POLH> koduje polimerazę eta DNA, która jest niezbędna do replikacji DNA zawierającego uszkodzenia spowodowane promieniowaniem UV. Dziedziczenie jest autosomalne recesywne. Diagnoza opiera się na objawach klinicznych i jest potwierdzana testem komórkowym na naprawę uszkodzonego DNA (test nieplanowanej syntezy DNA (UDS) w komórkach fibroblastów skóry) i nadwrażliwością na UV. Zredukowany UDS i nadwrażliwość na UV potwierdzają diagnozę XP. Diagnostyka różnicowa obejmuje trichotiodystrofię, zespół Cockayne'a, zespół mózgowo-oczno-twarzowo-szkieletowy (COFS), zespół wrażliwości na UV, protoporfię erytropoetyczną oraz zespół Rothmunda i Thomsona (sprawdź te terminy). Odnotowano przypadki diagnostyki prenatalnej przez pomiary UDS w komórkach kosmków kosmówki lub amniocytach. Pacjenci muszą unikać ekspozycji na słońce (stosowanie kremów słonecznych, odzież chroniąca przed promieniowaniem UV, zastosowanie filtrów UV wewnątrz budynku). Leczenie wymaga podejścia wielodyscyplinarnego. Niezbędne są regularne badania skóry i oczu i odpowiednie leczenie wszelkich zmian nowotworowych. Często występuje niedobór witaminy D i powinna być przepisana suplementacja. Nie ma leku na XP, ale unikanie ekspozycji na słońce i regularne badania aby wykrywać i leczyć wszelkie nowotwory skóry



zwiększają średnią długość życia. Rokowanie jest dobre dla pacjentów, którzy nie mają objawów neurologicznych i rygorystycznie stosują ochronę przed UV. Jednakże postępujące zaburzenia neurologiczne mogą skrócić długość życia.

Recenzent-ekspert:

Dr H. Fassihi

Last update: Maj 2011

Translated: Grudzień 2011

Streszczenie to zostało przetłumaczone dzięki wsparciu finansowemu xxx [w razie potrzeby]



Ten dokument jest prezentowany wyłącznie w celach informacyjnych. Zawarte w nim informacje w żadnym przypadku nie mogą zastąpić fachowej opieki medycznej wykwalifikowanych specjalistów i nie powinny być wykorzystywane jako podstawa do diagnozowania lub leczenia.
