

:: Xeroderma pigmentosum

Orpha number: ORPHA910

YHTEENVETO

Harvinainen periytyvä ihotauti, johon liittyy äärimmäinen herkkyys ultravioletti (UV)-valolle. UV-valo saa aikaan muutoksia iholla ja silmissä sekä useita ihosyöpätyyppejä. Tauti on jaettu 8 komplementtiryhmään geenimuutoksesta riippuen: klassinen XP (XPA - XPG) ja XP- variantti (XPV). Taudin vaikeusaste ja puhkeamisikä vaihtelevat huomattavasti ja ovat osittain riippuvaisia auringonvalolle altistumisesta ja komplementtiryhmästä.

Noin 50 % potilaista on erittäin aurinkoherkkiä jo ensimmäisistä elinkuukausista lähtien. Heillä esiintyy vaikeaa auringonpolttamaa ja/tai viikkoja kestävää ihon punoitusta. Osa potilaista ei saa auringonpolttamaa, vaan lisääntyvästi pisamia auringolle altistuneissa kohdissa. Taudille tyypillistä on myös kuiva iho ja ali- tai ylipigmentoituneet muutokset. Potilailla on normaaliväestöön verrattuna yli 10 000- kertainen riski saada ei-melanoomatyyppinen ihosyöpä ja 2000-kertainen riski saada melanooma alle 20-vuotiaana. Klassista muotoa sairastaville potilaille kehittyy ihosyöpä yleensä ennen 20 vuoden ikää, kun taas varianttimuotoa sairastaville ihosyöpä kehittyy 20-30 vuoden iässä. Silmämuutoksista sarveiskalvotulehdus voi johtaa sarveiskalvon samentumiseen ja verisuonitukseen. Valonarkuus sekä silmän levyepiteelisyöpä ja melanooma ovat yleisiä. Eriasteisia neurologisia muutoksia on havaittu noin 30 %:lla potilaista: pienipäisyys, vaimeat jänneheijasteet, etenevä sisäkorvaperäinen kuurous, spastisuus, ataksia, epileptiset kohtaukset ja kognitiivinen heikentyminen.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi ja aiheutuu mutaatioista 8 geenissä, jotka liittyvät DNA:n korjaamiseen. Näistä geneistä 7, *XPA - XPG (ERCC5)*, liittyvät nukleotidien poistokorjaukseen. *XPV*- eli *POLH*-geeni koodaa DNA-polymeraasia, joka monistaa UV-valon vaurioittamaa DNA:ta. Diagnoosi perustuu sekä kliinisiin oireisiin että solututkimuksin (viljellyt fibroblastit) varmennettuihin puutteellisiin DNA-korjausmekanismeihin ja yliherkkyyteen UV-valolle. Sikiödiagnostiikka on mahdollista samoin tutkimuksin viljellyistä istukka- tai lapsivesinäytteen soluista.

Potilaiden tulisi välttää auringolle altistumista (aurinkovoiteiden käyttö ja UV-valolta suojaava vaatetus). Ihon ja silmien säännöllinen tutkiminen sekä syöpämuutosten asianmukainen hoito on välttämätöntä. D-vitamiinin riittävästä saannista on huolehdittava. Taudille ei ole parantavaa



hoitoa, mutta auringon välttäminen ja säännöllinen ihomuutosten seuraaminen ja hoito lisäävät elinajanodotetta.

Mikäli neurologisia häiriöitä ei esiinny ja UV-valolta suojautuminen on kunnollista, ennuste on hyvä. Neurologiset muutokset ovat eteneviä ja voivat johtaa lyhentyneeseen elinaikaan. Esiintyvyyden on arvioitu olevan 1/1 000 000 USA:ssa ja Euroopassa ja korkeampi muissa maissa (esim. Japanissa, Pohjois-Afrikassa ja Pakistanissa), erityisesti maissa, jossa vanhempien verisukulaisuus on yleistä.

Asiantuntija:

- Dr. Hiva FASSIHI

Suomenkielinen lyhennetty käännös:

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos. Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: May 2011

Translation updated: April 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

