

Rothmund-Thomson Syndrome

Elisa Sama, Fabio Arcangeli

U.O. Di Dermatologia, "Ospedale M.Bufalini", Cesena

Una bambina di 7 anni, presentava un quadro di xerosi cutanea diffusa con note psoriasiformi in corrispondenza delle regioni periorifziali, aree poikilodermiche prevalentemente atrofiche alle gote e regioni estensorie degli arti, ed un quadro di *acne inversa* a livello della regione pubica ed inguinale.

Si osservavano, anche alterazioni dentarie, ascrivibili ad ipo e microdonzia.

I genitori riferivano la comparsa della dermatopatia all'età di sei mesi, il peggioramento della stessa con l'esposizione solare, le alte temperature ambientali ed il contatto con la lana, nonché una diatesi allergica, documentata da IgE elevate e rino-congiuntivite da *Parietaria*;

Il quadro di *acne inversa* era invece subentrato nell'ultimo anno, mostrando un recente miglioramento clinico dopo la somministrazione di terapia antibiotica sistemica con macrolide in occasione dell'asportazione chirurgica di una cisti pilonidale.



Fig. 1: Aree poikilodermiche del volto: atrofia, iperpigmentazione reticolata, ipopigmentazione ed eritema con teleangectasie



Fig. 2: Poikiloderma delle regioni estensorie



Fig. 3: Anomalie dentarie riferibili a micro ed ipodontia; note psoriasiformi delle regioni periorifziali



Fig. 4: Acne inversa del pube e pieghe inguinali

Nonostante l'assenza di manifestazioni ugualmente caratteristiche, si prospettava la diagnosi di **Sindrome di Rothmund- Thompson**.

Veniva pertanto consigliata una valutazione multidisciplinare presso un centro di riferimento "malattie rare" per un più preciso inquadramento diagnostico.

La **Sindrome di Rothmund- Thompson** è una rara genodermatosi causata da mutazioni del gene *RECQL4* (8q24). E' caratterizzata da una precoce eruzione, prima eritematosa, poi francamente poikilodermica, del volto e delle estremità, fotosensibilità, bassa statura, capelli, ciglia e sopracciglia radi e/o assenti, cataratta giovanile, anomalie scheletriche palesi o riscontrabili con esami radiografici (protuberanze frontali, naso a sella, difetti congeniti del raggio radiale, anomalie dentarie etc.), invecchiamento precoce, aumentato rischio di sviluppo di osteosarcoma e tumori cutanei.

In alcuni pazienti sono stati riportati segni gastrointestinali, respiratori ed ematologici.

La prevalenza non è nota, ma sono stati segnalati circa 300 casi in letteratura.

La diagnosi si basa sui dati clinici, eventualmente avvalorati da indagini radiologiche, e sull'analisi molecolare di mutazioni *RECQL4*.

La consulenza genetica insieme ad un follow-up a lungo termine da parte di un team multidisciplinare rappresentano la miglior gestione per i pazienti affetti da Sindrome di Rothmund- Thompson.

BIBLIOGRAFIA

1. Jaju PD, Ransohoff KJ, Tang JY, Sarin KY. Familial skin cancer syndrome: increased risk of nonmelanotic skin cancer and extracutaneous tumors. *J Am Acad Dermatol*. 2016
2. Rothmund- Thomson Syndrome. Manavi S, Mahajan VK. *Indian Dermatol Online J*. 2014
3. Rothmund- Thomson Syndrome helicase, *RECQL4*: on the crossroad between DNA replication and repair. Liu Y. *DNA Repair*. 2010