ITTIOSI VOLGARE, GRANDI FLASH

Berti Samantha

Dermatologia Pediatrica

USL Toscana Centro

Firenze

ITTIOSI VOLGARE

- Genodermatosi a trasmissione AD
- Forma più comune e meno severa di ittiosi
- Si caratterizza per la presenza di xerosi cutanea e squame piccole, di colorito variabile, parzialmente aderenti alla cute

ITTIOSI VOLGARE: epidemiologia

- Incidenza = 1/250-1000
- Più frequente nei caucasici
- Stessa incidenza M:F

ITTIOSI VOLGARE: patogenesi

- **Mutazioni del gene** (loss of function) che codifica per la **filaggrina** (**gene FLG**) localizzato nel cromosoma 1q21 all'interno del EDC (epidermal differetiation complex), gruppo di geni fondamentali per il corretto sviluppo e funzione dell'epidermide

ITTIOSI VOLGARE: patogenesi

- **Filaggrina**:

1. Implicata nella funzione barriera della cute (difesa contro aggressione fattori esterni, perdita di acqua)
2. Deriva dalla profilaggrina che costituisce la maggiore componente proteica dei granuli di cheratoialina dello strato granuloso; a livello dello strato corneo la profilaggrina viene scissa in multipli monomeri di filaggrina che legano e condensano il citoscheletro dei corneociti

ITTIOSI VOLGARE: patogenesi

- Mutazioni di FLG determinano una alterazione della funzione di barriera epidermica e una significativa riduzione del fattore naturale di idratazione (miscela di sostanze idrosolubili e igroscopiche fondamentali per mantenere l'idratazione dello strato corneo) con riduzione idratazione cutanea ed eccessiva desquamazione
- Mutazione FLG è popolazione specifica
- Gravità della ittiosi dipende dal tipo e dalla quantità di mutazioni genetiche

McLean WH. Filaggrin failure – from ichthyosis vulgaris to atopic eczema and beyond. Br J Dermatol 2016; 175 s2: 4-7

ITTIOSI VOLGARE: clinica

- Non presente alla nascita (al limite solo xerosi)
- Si manifesta dopo il terzo mese di vita
- Squame biancastre o grigiastre o brunastre, piccole, parzialmente aderenti alla cute, con bordi rilevati, di consistenza friabile
- Sedi: prevalentemente superfici estensorie di arti superiori ed inferiori
- Minore evidenza clinica al volto, pieghe ascellari e inguinali

ITTIOSI VOLGARE: clinica

- Superfici palmari e plantari: ipercheratosi e iperlinearità
- Cheratosi pilare
- Prurito
- Peggioramento invernale e netto miglioramento estivo

ITTIOSI VOLGARE: istopatologia

- Moderata ipercheratosi con ortocheratosi
- Strato granuloso assottigliato o assente
- ME: le cellule dello strato granuloso presentano granuli di cheratoialina sparsi e frammentati

ITTIOSI VOLGARE: patologie associate

- Dermatite atopica
- Atopia (asma, riniti allergiche)

McLean WH. Filaggrin failure – from ichthyosis vulgaris to atopic eczema and beyond. Br J Dermatol 2016; 175 s2: 4-7

DERMATITE ATOPICA

- La mutazione del gene FLG è uno dei più importanti fattori predisponenti (+ del 10%) della dermatite atopica e della diatesi atopica
- Il difetto di barriera cutanea è il primum movens nella genesi dell'allergia

Difetto di barriera → sensibilizzazione allergica

sensibilizzazione allergica ↛ Difetto di barriera

McLean WH. Filaggrin failure – from ichthyosis vulgaris to atopic eczema and beyond. Br J Dermatol 2016; 175 s2: 4-7

ITTIOSI VOLGARE e ALLERGIA

Soggetti con ittiosi volgare devono essere informati del maggior rischio che hanno di sviluppare allergie. Pertanto devono essere protetti nei confronti degli allergeni (DP, gatti, fumo di sigaretta, etc…) e di fattori che diminuiscono la funzione di barriera (es. detergenti aggressivi)

Thyssen JP et al. Ichthyosis vulgaris: the filaggrin mutation disease. Br J Dermatol 2013; 168: 1155-66

ITTIOSI VOLGARE e ALLERGIA

- Pazienti con ittiosi volgare hanno anche un maggior rischio di sviluppare dermatiti allergiche da contatto (frequente positività patch test per nickel)

ITTOSI VOLGARE: diagnosi differenziali

- **Ittiosi lamellare lieve** (ARCI):

1) Squame aderenti, grandi, scure, eritema assente o scarso
2) mutazione transglutaminasi 1 (TGM1)

ITTOSI VOLGARE: diagnosi differenziali

- **Ittiosi x linked**:

1) squame più scure, più grandi e più spesse; si localizzano specialmente a livello delle superfici estensorie degli arti
2) Deficit steroido-sulfatasi (STS)

ITTIOSI VOLGARE: terapia

- Emollienti cheratolitici: **urea 10%**, acido lattico, acido glicolico, acido retinoico
- Emollienti: glicerolo, vaselina, glicole propilenico
- Bagni frequenti
- Elioterapia

Tadini G et al. Efficacy of topical 10% urea-based lotion in patients with ichthyosis vulgaris: a two-center, randomized, controlled, single-bind, right-vs-left study in comparison with standard glycerol-based emollient cream. Curr Med Res Opin 2011; 27: 2279-84