



Che cos'è l'ittiosi

Il termine "Ittiosi" comprende una serie di disturbi della cheratinizzazione di diversa origine ma con caratteristiche cliniche simili quali ipercheratosi epidermica da proliferazione.

Ittiosi lamellare è una forma di ittiosi molto grave con incidenza di 1:100.000, invariabilmente già presente alla nascita.

E' ereditata con modalità autosomica recessiva, i genitori sono "portatori sani" del difetto genetico e in ogni gravidanza si ha il 25% delle possibilità di avere un figlio malato, avendo ereditato il difetto sia dal padre che dalla madre.

I difetti genici presenti nella ittiosi lamellare (mutazioni dei geni *TGM1* e *ichthye*) portano ad un grave disfunzione della barriera cutanea dovuta ad anomalità dei corneociti e della deposizione dello strato lipidico epidermico.

L'ittiosi lamellare mostra clinicamente la cute totalmente ricoperta da spesse squame piatte di colore bruno, le pieghe sono sempre interessate; sono presenti malformazioni dei padiglioni auricolari, eversione palpebrale (ectropion) con impossibilità di chiudere gli occhi, squilibri idro-elettrolitici.

L'ectropion nei bambini con ittiosi lamellare, presente dalla nascita, impedisce la produzione del normale film protettivo lacrimale causando esposizione continua della cornea con conseguenti infezioni, ulcerazioni, gravi cicatrici corneali, cecità.

Le terapie raccomandate sono mirate a:

- migliorare l'idratazione dell'epidermide (creme)
- normalizzare la cheratinizzazione (terapia sistemica con retinoidi)
- cercare di limitare i danni corneali in caso di grave ectropion