**XERODERMA PIGMENTOSO**

**Che cos’è e come si manifesta?**

Il termine xeroderma pigmentoso (XP) si riferisce a un gruppo di malattie genetiche ereditarie caratterizzate da un’estrema sensibilità alle radiazioni ultraviolette (luce del Sole). Se non sono completamente protette dalla luce, le persone colpite tendono a sviluppare lesioni degli occhi e della pelle che possono dare origine a tumori multipli. La malattia si manifesta sin dai primi mesi di vita, con la comparsa di macchie cutanee nelle parti del corpo esposte alla luce solare e con frequenti irritazioni degli occhi. Altri sintomi caratteristici sono l’estrema fragilità e secchezza della pelle. A seconda del difetto molecolare responsabile della malattia, si distinguono sette differenti gruppi di XP classico, in alcuni dei quali le lesioni di occhi e pelli possono accompagnarsi ad anomalie neurologiche e dello sviluppo. Una forma variante, invece, è caratterizzata da un’insorgenza più tardiva della malattia (tra 15 e 40 anni). Va detto comunque che i sintomi, la loro gravità e l’età di insorgenza sono piuttosto variabili.

**Come si trasmette?**

Sono stati identificati diversi geni che – quando mutati – sono responsabili delle forme classiche di XP oppure di quella variante. Si tratta di geni coinvolti nel processo di riparazione del DNA: in caso di alterazione di questi geni, i danni che occasionalmente si verificano nella molecola di DNA non sono più riparati in modo efficiente. La malattia si trasmette con modalità autosomica (non legata al sesso) recessiva: i genitori sono portatori sani della mutazione responsabile, mentre ciascun figlio della coppia ha il 25% di probabilità di essere malato.

**Come avviene la diagnosi?**

La diagnosi si basa sull’osservazione di segni e sintomi ed è confermata da un test che permette di misurare la capacità di riparazione del DNA di particolari cellule della pelle (fibroblasti). Se una coppia ha già avuto un figlio affetto da xeroderma pigmentoso è possibile effettuare una diagnosi prenatale in caso di ulteriori gravidanze.

**Quali sono le possibilità di cura attualmente disponibili?**

Non esiste una terapia risolutiva. Si può tuttavia cercare di prevenire la comparsa delle lesioni tumorali evitando completamente l’esposizione alla luce solare e a particolari fonti di radiazioni ultraviolette (come le lampade alogene e i neon). Poiché la malattia ha un fortissimo impatto sulla vita dei malati e dei loro familiari, è opportuna un’assistenza psicologica.