



## LA DISPLASIA ECTODERMICA ANIDROTICA



**Figura 1.** Tipica facies di bambino con displasia ectodermica anidrotica: capelli radi, occhi secchi, iperpigmentazione perioculare, ipodontia con denti conoidi.

La displasia ectodermica anidrotica è una malattia rara, 1:100.000 casi; rappresenta l'80% del gruppo delle displasie ectodermiche e presenta peculiarità cliniche tali per cui i pazienti risultano fenotipicamente molto simili tra loro. Per questo, anche se rara, basta averla vista una volta per ricordarla per sempre (Figura 1).

### La malattia è caratterizzata da:

- **Ipo-anidrosi:** cioè scarsa o assente capacità di sudare. A causa della mancanza/malfunzionamento delle ghiandole sudoripare questi bambini, se esposti a temperature elevate, presentano crisi di ipertermia pericolose per la vita, se non trattate adeguatamente. Nei primi mesi di vita, infatti, vengono spesso trattati con antibiotici e indagati per febbre di origine non determinata, poco responsiva ad antibiotici e antipiretici, e caratterizzata dalla presenza di indici di flogosi negativi.

*Cosa fare:* il trattamento di queste forme di ipertermia consiste, ovviamente, invece, nel raffreddamento fisico: il piccolo va spogliato e posizionato in un luogo fresco, eventualmente può essere utile eseguire spugnature con acqua fresca (Figura 2).

- **Ipo-anodontia:** assenza di alcuni, o di tutti i denti, sia decidui che permanenti che, se presenti, hanno abitualmente aspetto conoide. Questa caratteristica conferisce



**Figura 2.** Tipica facies di bambino con displasia ectodermica anidrotica. I bambini sotto i 2 anni sono a rischio di ipertermia se sottoposti a temperature elevate.

loro una facies molto caratteristica, con appiattimento del profilo verticale, aspetto veccheggianti oltre che notevoli difficoltà di parola e di masticazione.

*Cosa fare:* il trattamento specialistico dell'ipo-anodontia prevede la ricostruzione dei dentini presenti e l'applicazione di *protesi mobili* che consentono di migliorare in modo sostanziale l'aspetto estetico, la fonazione e a volte anche la masticazione.

- **Alacrimia:** scarsa o assente produzione di lacrime con conseguente rischio di ulcere corneali e infezioni. Sia per la mancanza della fisiologica funzione lubrificante e antimicrobica del film lacrimale ma anche per il prurito legato alla secchezza oculare e il frequente grattamento che ne segue. Può essere presente fotofobia.

*Cosa fare:* sia danno corneale che il prurito possono essere prevenuti con la semplice applicazione di lacrime artificiali e sostanze umettanti.

- **Secchezza cutanea e ipotricosi:** sono presenti scarsa peluria, pochi capelli, ciglia e sopracciglia. La pelle particolarmente secca predispone all'insorgenza di dermatiti frequenti, per cui la pelle va curata con creme emollienti.

- **Altro:** problemi ORL, tra cui formazione di tappi di cerume nel condotto uditivo esterno con possibile ipoacusia tra-

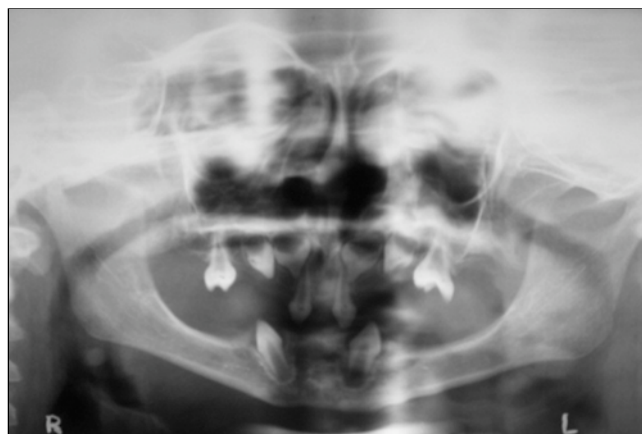


**Figura 3.** Bambino con displasia ectodermica anidrotica. Aspetto vecchieggiante e anodontia.

smisiva (far togliere i tappi ogni 3-4 mesi se presenti), formazione di croste nasali con conseguente grave alitosi (utilizzare prodotti topici).

• **L'intelligenza è normale**, anche se per le difficoltà logopediche, la scarsa accettazione di sé e il conseguente scarso investimento su loro stessi, la relazione con i pari è spesso carente tanto da causare molte difficoltà di apprendimento.

La malattia è dovuta alla mutazione di un gene localizzato sul cromosoma X, che codifica per una proteina transmembrana, l'*ectodisplina* (EDA), responsabile del segnale cellula/cellula e localizzata nei tessuti ectodermici, in particolare follicoli piliferi, ghiandole sudoripare, pel-



**Figura 4.** Ortopanoramica di bambino con displasia ectodermica anidrotica: visibili l'ipopontia e la presenza di dentini conoidi.

le. In questo senso, la malattia colpisce fondamentalmente i maschi, anche se le femmine portatrici possono comunque presentare scarsa sudorazione, ipodontia o denti conoidi (Figure 3 e 4).

*Pensare e conoscere la malattia è utile per numerosi motivi, tra cui:*

- Evitare il rischio di ipertermia nei più piccoli.
- Eseguire diagnosi genetica con conseguente identificazione di madri portatrici, eventuale diagnosi prenatale.
- Presa in carico da parte di un centro di riferimento con competenze multispecialistiche.
- Facilitare l'accettazione della malattia.

Irene Bruno  
e-mail: [brunoi@burlo.trieste.it](mailto:brunoi@burlo.trieste.it)