

Malgrado esista in letteratura una discreta collezione di notizie cliniche, ad oggi si repertano solo tre studi su ampie casistiche riguardanti i rapporti fra sindrome di Down (SD) e patologia cutanea¹⁻³.

Il primo di questi, edito nel 1976 da Carter e Jegasothy¹, è quello che più ha inciso sulle conoscenze e sulle convinzioni dei dermatologi nei confronti della SD, anche perché pubblicato su una prestigiosa rivista americana.

I tre lavori, però, sono abbastanza disomogenei per campionatura e metodologia, e conducono a risultati non sovrap-

A proposito di alcune manifestazioni cutanee nel bambino con trisomia 21

CARMELO SHEPIS

Servizio di Dermatologia, IRCCS Oasi, Troina (EN)

ponibili, e talvolta in netto contrasto fra loro. Solo quello edito da Ercis³ esamina prevalentemente una popolazione in età pediatrica. Esistono poi molte altre segnalazioni riguardanti singole dermato-

patie riscontrate in associazione, spesso incidentale, con la SD.

Qui vogliamo concentrare la nostra attenzione su tre patologie particolarmente significative nei bambini affetti da SD.



Figura 1. L'eritema del volto è comune nei bambini affetti da SD ma, da solo, non è sufficiente per la diagnosi di dermatite atopica.



Figura 2. L'alopecia areata esordisce precocemente e talvolta con vasto impegno clinico.



Figura 3. La calcinosi cutanea idiopatica miliariforme è caratterizzata dalla presenza di micronoduli, di 1-2 mm di diametro, simili a delle pustole ma di consistenza dura e dal contenuto "gessoso".



Figura 4. La calcinosi cutanea idiopatica miliariforme può avere una obiettività clinica modesta e passare inosservata.

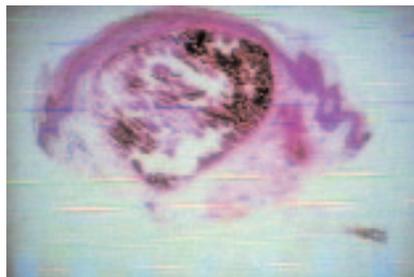


Figura 5. La diagnosi di calcinosi è semplice se, dopo prelievo di cute con un punch, si evidenzia il nodulo calcifico nel derma superiore.

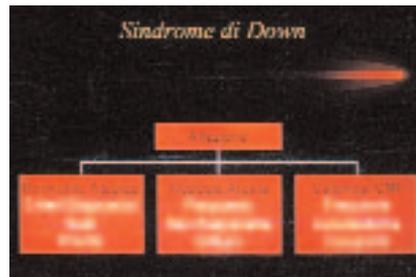


Figura 6. Lo schema riporta i dati riassuntivi e peculiari delle tre affezioni oggetto di discussione.

Dermatite atopica

Le notizie più accreditate a riguardo provenivano dal già citato lavoro¹ dei due Autori americani, che riferivano di una prevalenza della dermatite atopica (DA) in oltre il 50% della popolazione affetta da SD e da loro esaminata. Questo dato ha condizionato per oltre 25

anni le convinzioni dei dermatologi ed è tuttora ripreso su alcuni testi di dermatologia.

Purtuttavia, è da sottolineare come nel lavoro in oggetto non vi fosse cenno ai criteri adottati per la diagnosi di DA. In realtà solo agli inizi degli anni Ottanta Hanifin e Rajka⁴ introdussero in letteratu-

ra il protocollo diagnostico, ancora oggi seguito, per la diagnosi di DA.

Nel 1997 su *Journal of American Academy of Dermatology*⁵ uno studio sull'argomento evidenziò la non attendibilità dei dati sulla prevalenza di DA nei bambini con SD, dimostrando una prevalenza sovrapponibile a quella del resto del-

la popolazione (3%). Questo lavoro adottava i criteri diagnostici per DA di cui sopra, e veniva condotto su una casistica di 100 soggetti e su un analogo gruppo di controllo. I dati erano inoltre simili a quanto esposto nello studio di Ercis nel 1996³.

In conclusione, possiamo affermare con buona ragione che la DA colpisce il bambino con trisomia 21 con prevalenza pari al resto della popolazione pediatrica. L'eritema e la xerosi del volto (*Figura 1*), spesso osservabili nell'età infantile nei bambini Down, anche se con decorso cronico, non autorizzano la diagnosi di DA in assenza dei principali altri criteri quali familiarità e prurito. Ricordiamo anche come sia opportuno, nei casi di dubbio, indirizzare l'osservazione sulle pieghe antecubitali e sui cavi poplitei, sedi preferibilmente colpite nei bambini atopici.

Alopecia areata

Lo stesso lavoro già citato¹ riferiva di 19 casi di alopecia areata (AA) su 214 pazienti. Altri Autori si limitano a riportare singoli casi. Le due ulteriori ricerche riferiscono una prevalenza del 20%² e dell'1,4%³ rispettivamente!

La nostra esperienza a riguardo ci fa propendere per una prevalenza di circa 3 casi su 100 pazienti con SD, sicuramente molto di più di quanto si possa osservare nella comune popolazione. Alcune considerazioni a riguardo.

Nella nostra casistica la malattia esordisce già in età pediatrica; spesso con notevole impegno clinico (*Figura 2*) e coinvolgimento delle aree occipitali. La AA può essere associata a ipotiroidismo, peraltro compensato senza alcun beneficio sulla patologia annessiale, e occasionalmente si osserva in individui atopici.

Dal punto di vista clinico dobbiamo riferire di una ostinata tendenza alla recidiva e della scarsa o mediocre risposta terapeutica, anche se, in letteratura, qualche Autore ha riportato casi di risoluzione dopo terapia sensibilizzante o, di contro, dopo terapia steroidea intralesionale, senza comunque un adeguato follow-up.

Circa l'elevata incidenza di AA nella SD possiamo ipotizzare che questo fenomeno sia in parte sostenuto dal peculiare assetto immunitario dei nostri piccoli pazienti, (autoimmunità); l'eziopatogenesi

della malattia sembra poter essere chiarita, forse, dal lavoro di Tazi-Ahnini⁶, che attribuisce a una regione del cromosoma 21 il gene della alopecia areata. La presenza nei soggetti con SD di un cromosoma 21 sovrannumerario spiegherebbe la peculiare predisposizione alla malattia.

Calcinosi cutanea idiopatica miliariforme

La calcinosi cutanea idiopatica miliariforme (CCIM) consiste nella presenza di micronoduli calcifici di 1-2 mm di diametro, biancastri, duri, acrali, soggetti a perforazione, ad espulsione con fuoriuscita di materiale gessoso, autorisolutivi. Il tutto in assenza di anomalie del metabolismo del calcio o del fosforo.

La prima notizia riguardante l'associazione con SD risale al 1978 ad opera di Autori giapponesi, ma solo nel 1989 si pubblica il primo caso su una rivista internazionale⁷. Il primo caso europeo è del 1994⁸, e nel 1996⁹ si pubblica la prima e unica revisione sull'argomento.

La CCIM sembra essere patologia peculiare dei bambini con SD, con esordio nella 3^a infanzia e risoluzione spontanea in età adolescenziale.

L'obiettività clinica è estremamente caratteristica: i micronoduli sono spesso asintomatici o comunque poco dolorosi (*Figure 3 e 4*). In sede palmo-plantare l'aspetto è, ovviamente, incassato; mentre al dorso delle mani e dei piedi sarà più facile cogliere le protrusioni miliariformi attraverso gli strati epidermici.

L'osservazione istologica, della biopsia lesionale ottenuta preferibilmente attraverso un punch da 3 o 5 mm di diametro, ci consente di osservare il nodulo di calcio nel derma superiore e medio (*Figura 5*).

Dal punto di vista patogenetico sembra che il calcio si depositi in prima istanza a livello delle strutture ghiandolari sudoripare (siringi), che costituirebbero una sorta di sito captante. Questa ipotesi è stata fra l'altro documentata nella più recente letteratura^{9,10}.

La ricchezza di strutture siringeali nella SD spiegherebbe la peculiarità di questa patologia raramente descritta nel resto della popolazione¹¹.

La *Figura 6* riassume i dati clinici e le notizie acquisite sulle tre affezioni oggetto di discussione.

Bibliografia

1. Carter DM, Jegasothy BV. Alopecia Areata and Down Syndrome. Arch Dermatol 1976; 112:1397-9.
2. Polenghi MM, Piattoni F, Orsini GB, et al. Dermatologic disorders in Down syndrome. Am J Med Genet Suppl 1990;7:324.
3. Ercis M, Balci S, Atakan N. Dermatological manifestations of 71 Down syndrome children admitted to a clinical genetics unit. Clin Genet 1996;50:317-20.
4. Hanifin JM, Rajka G. Diagnostic features of atopic dermatitis. Acta Derm Venereol (Suppl.) 1980;92:44-7.
5. Schepis C, Barone C, Siragusa M, Romano C. Prevalence of atopic dermatitis in patients with Down syndrome: a clinical survey. J Am Acad Dermatol 1997;36:1019-21.
6. Tazi-Ahnini R, di Giovine FS, McDonagh AJ, et al. Structure and polymorphism of the human gene for the interferon-induced p78 protein (MX1): evidence of association with alopecia areata in the Down syndrome region. Hum Genet 2000;106:639-45.
7. Smith ML, Golitz LE, Morelli JG, Weston WL. Milia-like idiopathic calcinosis cutis in Down's syndrome. Arch Dermatol 1989;125: 1586-7.
8. Schepis C, Siragusa M, Palazzo R, Romano C. Perforating milia-like idiopathic calcinosis cutis and periorbital syringomas in a girl with Down syndrome. Pediatr Dermatol 1994; 11:258-60.
9. Schepis C, Siragusa M, Palazzo R, Romano C. Milia-like idiopathic calcinosis cutis: an unusual dermatosis associated with Down syndrome. Br J Dermatol 1996;134:143-6.
10. Schepis C, Torre V, Siragusa M, et al. Eruptive syringomas with calcium deposit in a Down young woman. Dermatology, in press.
11. Schepis C, Siragusa M, Palazzo R, et al. Palpebral syringomas and Down's syndrome. Dermatology 1994;189:248-50.