

DISPLASIE ECTODERMICHE

F. Brancati

Le displasie ectodermiche (ED) sono un gruppo di patologie estremamente eterogeneo nel quale almeno 200 entità nosologiche diverse condividono vari difetti a carico dei capelli, delle unghie, dei denti e delle ghiandole sudoripare. Si tratta di malattie genetiche dovute a mutazioni in geni-malattia maggiori (genodermatosi) e che seguono modelli di trasmissione dominanti, recessivi e legati al sesso. Dalla prima classificazione di Freire-Maia del 1971 molti tentativi si sono susseguiti per catalogare le ED anche in base al difetto genetico che ancora oggi è noto solo per un terzo di queste. Occorre anzitutto distinguere forme pure o isolate (le più comuni, quale ad esempio l'ED ipo/anidrotica legata al sesso da mutazioni del gene *EDA1*) dalle forme sindromiche, che presentano difetti craniofacciali (ad esempio labiopalatoschisi), a carico degli arti o delle dita, del sistema nervoso centrale, etc. Un approccio combinato clinico-molecolare è auspicato da molti, da un lato per agevolare la diagnosi delle forme di ED più rare e poco conosciute, dall'altro per riunire le diverse forme in pathways eziopatogenetici noti. Tra le molecole coinvolte nella patogenesi delle ED vi sono principalmente le proteine dell'adesione cellulare, delle cascate di segnale, fattori di trascrizione, e morfogeni dello sviluppo embrionale. Tuttavia anche questi confini sono sfumati poiché una stessa molecola, ad esempio coinvolta classicamente nell'adesione quale la nectina, può avere un ruolo importante nello sviluppo embrionale, in questo caso dell'arto. Queste patologie rappresentano pertanto un interessantissimo modello di studio per medici e ricercatori sia dal punto di vista clinico che scientifico. La sinergia tra queste figure rappresenta la chiave del successo per scoperte utili al raggiungimento della diagnosi, alla definizione dei meccanismi eziopatogenetici e quindi allo sviluppo di terapie personalizzate con ricadute sempre più utili per i pazienti. Nel frattempo, la definizione dei percorsi diagnostico-assistenziali diversi per ognuna delle molteplici forme rappresenta un'eccellenza che deve essere perseguita in tutti gli Ospedali che hanno in cura i pazienti con ED.