

## Ittiosi

Codice di esenzione: **RNG070**

---

### Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

Le ittiosi sono ampie ed eterogenee **forme di disordine della cheratizzazione** che rendono la pelle ricoperta da squame, screpolata e inspessita. Il difetto è a carico della corneificazione, processo di formazione e distacco delle cellule dello strato corneo della cute. Talvolta si associano anche disturbi extracutanei.

Sono classificabili in due grandi gruppi:

- **ittiosi non sindromiche** che sono le più frequenti e si esprimono solo a livello cutaneo;
- **ittiosi sindromiche** che si esprimono anche a carico di altri organi.

L'alterazione dello strato corneo provoca la perdita della funzione barriera della cute rendendola vulnerabile ad agenti meccanici, patogeni e stress di termoregolazione.

I **neonati**, soprattutto nelle forme più gravi come nella condizione di "collodion baby" (membrana lucida e tesa che avvolge completamente il neonato) possono andare incontro a complicanze rappresentate da perdita di liquidi, proteine, squilibrio elettrolitico, infezioni cutanee, sepsi, insufficienza renale e danno multiorgano. I bambini più grandi manifestano intolleranza al calore per perdita della capacità di

sudorazione e disregolazione della temperatura corporea.

A volte si associano complicanze legate a occlusione del condotto uditivo e otiti recidivanti.

È importante riconoscere segni e/o sintomi delle forme severe come per esempio quella nota come ittiosi "Arlecchino" caratterizzata da cute frammentata in grossi lembi e larghe squame, eversione delle palpebre, delle labbra, displasia del naso e delle orecchie.

### Terapia

Attualmente non esistono terapie mirate a risolvere il difetto molecolare ed enzimatico alla base dell'ittiosi.

Le cure sono sintomatiche e finalizzate al ripristino delle funzioni della barriera cutanea e al trattamento e prevenzione delle complicanze sistemiche. Nel bambino e nell'adulto vengono adottate strategie terapeutiche topiche (creme e unguenti ad azione cheratolitica, creme emollienti, inibitori della calcineurina, ecc.) e sistemiche (retinoidi, acitretina ed etretinato).

In condizioni di emergenza-urgenza vanno affrontate le complicanze rappresentate da perdita di liquidi, proteine, squilibri elettrolitici, infezioni cutanee, sepsi, insufficienza renale e danno multiorgano.

### **Manovre da non effettuare**

Data la complessità di questa “genodermatosi” e la sua variabile espressività e sintomatologia, è importante avere adeguato contatto con la cute di questi pazienti.

### **Interazioni con i farmaci**

Controindicate le terapie che ledono ulteriormente la barriera cutanea.

### **Comorbilità possibili**

La tensione della cute ispessita crea fissurazioni e ragadi profonde, contratture degli arti, difficoltà respiratorie per impedimento dei normali movimenti di escursione della gabbia toracica. Le forme ad insorgenza neonatale possono associarsi a complicanze legate anche all'intensa infiammazione cutanea. Frequenti le complicanze oculari (cheratite, cicatrizzazione corneale), distrofia ungueale, alopecia cicatriziale, cheratoderma palmoplantare, ritardo della crescita, ipoidrosi con intolleranza al calore e sordità (da accumulo di squame nell'orecchio esterno).

### Condotta assistenziale

- Pelle ricoperta da squame, screpolata e inspessita. Talvolta si associano anche disturbi extracutanei
- Cute vulnerabile ad agenti meccanici, patogeni e stress di termoregolazione
- I neonati possono andare incontro a complicanze come perdita di liquidi, proteine, squilibrio elettrolitico, infezioni cutanee, sepsi, insufficienza renale e danno multiorgano
- I bambini più grandi manifestano disregolazione della temperatura corporea, occlusione del condotto uditivo e otiti recidivanti. Danni a occhio e palpebra

### Terapia

- Le cure sono sintomatiche e finalizzate al ripristino delle funzioni della barriera cutanea e al trattamento e prevenzione delle complicanze sistemiche:
- creme ed unguenti ad azione cheratolitica
  - creme emollienti
  - inibitori della calcineurina
  - retinoidi, acitretina ed etretinato
- In condizioni di emergenza-urgenza vanno affrontate le complicanze rappresentate da perdita di liquidi, proteine, squilibri elettrolitici, infezioni cutanee, sepsi, insufficienza renale e danno multiorgano

### Manovre da non effettuare

Evitate le manovre o gli agenti che ledono l'integrità cutanea

### Interazioni con farmaci

Controindicate terapie che ledono ulteriormente la barriera cutanea

### Comorbilità possibili

- Fissurazioni e ragadi profonde, contratture degli arti, difficoltà respiratorie
- Nei neonati attenzione all'infiammazione cutanea e agli squilibri elettrolitici.
- Complicanze oculari, distrofia ungueale, alopecia cicatriziale, cheratoderma palmoplantare, ritardo di crescita, ipoidrosi con intolleranza al calore, sordità ostruttiva