

**ORAL COMMUNICATIONS
AND POSTER ABSTRACTS**

(Subsequently submitted in full for publication)



Acta Genet Med Gemellol 43: 131-133 (1994)

© 1994 by The Mendel Institute

International Congress
40th Anniversary of The Mendel Institute

Indagine Parallela Familiare e Gemellare nella Psoriasi

R. Cavalieri

Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Roma, Italia

La Psoriasi è una dermatosi nota e chiara da diagnosticare con incidenza in ogni popolo e in molte famiglie molto elevata, pur con variabilità clinica notevole. La sua ereditarietà è incontestabile, pur tuttavia profonda è l'incertezza per quanto riguarda i vari parametri della sua ereditabilità. Le cause di ciò possono essere giustificate dalla totale variabilità di clinicizzazione in ogni soggetto psoriasico che va dai primi giorni di vita a oltre gli 80 anni.

Inoltre trattandosi di malattia dell'uomo ogni sperimentazione è inibita. Solo l'indagine gemellare può figurare come una sperimentazione in natura. Per rendere più veritiera possibile l'indagine su questo argomento, occorrono quindi osservazioni dirette su cifre molto elevate di questi malati.

A questo scopo abbiamo portato la nostra osservazione su:

- 8,000 casi di psoriasi
- 655 alberi genealogici di famiglie con almeno un caso di psoriasi, studiate almeno per tre generazioni.

In parallelo si è svolta l'osservazione su coppie gemellari consultando 10,000 coppie di gemelli (gemelloteca dell'Istituto Mendel). Sono state recepite 2,000 risposte dalle quali si evince che coppie di gemelli con psoriasi risultano almeno n. 26. Da notare che le coppie da noi esaminate erano sempre molto giovani. L'indagine popolazionistica nota in tutto il mondo varia da 1% a 2%. Da notare che ogni popolo anche di colore ne è colpito, ma in modo molto differenziato. Dalla nostra casistica evinta da un Centro di ampia consultazione, risulta che in Italia la dermatosi incide nello 0.9% fra tutta la popolazione. Tra i dermopazienti l'incidenza raggiunge l'8%.

L'indagine familiare in casi esaminati, almeno con una sola presenza, raggiungeva il 35% di cui:

- 70% con un solo candidato
- 20% con due candidati
- 10% con più di due candidati.

La sex ratio era costituita da:

- 53% uomini
- 47% donne.

L'insorgenza della malattia risultava:

- per gli uomini tra la III e la IV decade di vita
- per le donne tra la II e III decade di vita.

Nelle famiglie psoriasiche la clinicizzazione della dermatosi risultava in media in anticipo di una decade, sempre con la differenza di una decade tra uomini e donne. La variazione clinica nelle tre forme cliniche prese in considerazione risultava nella media di:

- 2/4 Psoriasi volgare
- 1/4 Psoriasi eruttiva infantile postinfettiva
- 1/4 Psoriasi generalizzata.

Concomitanti patologie presenti in modo preferenziale risultavano:

- Diabete candidato 36%
- Diabete familiare 40%
- Artrite 24%
- Psoriasi artropatica 20%
- Dismetabolismi 50%
- Iperuricemia 18%
- Ipercolesterolinemia 10%
- Altre 22%

Nella maggior parte dei casi veniva osservato lieve aumento di aggravamento stagionale in primavera e autunno.

Per quanto riguarda la parallela indagine gemellare è stato preso in considerazione:

- il test gemellare.

Inoltre sono state prese in considerazione:

- Zigotismo
- Sex ratio
- Concordanza/discordanza
- Familiarità
- Insorgenza

26 coppie risultano con presenza di almeno un caso di psoriasi.

17 coppie erano discordanti per psoriasi

- 15 coppie erano dizigotiche
- 2 coppie erano monozigotiche.

Tutte le coppie entravano in età compresa entro i 15 anni.

9 coppie risultarono concordanti per psoriasi

- 7 coppie erano monozigotiche
- 2 coppie erano dizigote.

Il test clinico gemellare:

- Varietà clinica
- Insorgenza di clinicizzazione
- Evoluzione clinica

- Risposta terapeutica
- Sintomatologia

Le famiglie, il 50% potevano essere considerate pressoché sovrapponibili con scarsa differenziabilità. Sia per parenti e collaterali di famiglie psoriasiche con gemelli o no, la curva di incidenza seguiva il grafico di Poligenismo.

In indagine ulteriore abbiamo preso in esame anche gli antigeni di istocompatibilità (HLA). I rilievi ricavati sono così complessi che richiedevano una trattazione a parte. Essi tuttavia permettono di confermare per la psoriasi una eredità polifattoriale.

Da quanto emerge dalle osservazioni sopra esposte si può evincere che la psoriasi è una malattia ereditaria e presenta un modello polifattoriale di eredità perché:

- ha limitata familiarità;
- presenta interferenze acquisite;
- ha limitata penetranza;
- colpisce limitati collaterali;
- presenta discordanza zigotica;
- ha limitazione monozigotica;
- ha limitata espressività.

Per Corrispondenza: Prof. R. Cavalieri, Istituto Dermatologico dell'Immacolata, Via dei Monti di Creta, 104 - 00167 Roma, Italia.