

SINDROME DI KINDLER

1. Introduzione

La sindrome di Kindler (SK), per via di determinate caratteristiche, non rientra in uno dei gruppi principali dell'epidermolisi bollosa. Viene pertanto considerata una malattia a sé stante, insieme alle altre forme di EB, che costituisce per così dire da sola il quarto gruppo principale. Questa malattia deve il proprio nome a Theresa Kindler, colei che l'ha descritta per la prima volta.

Si differenzia dalle altre forme di EB per il fatto che le **lesioni bollose** non si formano all'interno di un determinato strato della pelle, bensì possono formarsi **in diversi strati**. Le lesioni bollose sono però parimenti indotte da azione meccanica. Si osservano inoltre altre caratteristiche tra cui alterazioni pigmentarie e fotosensibilità.



Nozioni principali

- **Le lesioni bollose possono comparire in diversi strati della pelle;**
- **le caratteristiche principali sono la formazione di lesioni bollose a carico delle mani e dei piedi, alterazioni pigmentarie della pelle e un'accentuata fotosensibilità;**
- **anche le mucose sono spesso interessate da tale sindrome.**

2. SINDROME DI KINDLER

La **causa** della sindrome di Kindler è stata individuata in **mutazioni** nel **gene che codifica per la kindlina**. Viene ereditata con modalità **autosomica recessiva**; informazioni dettagliate sono riportate nel capitolo "Genetica".

La **formazione di lesioni bollose** esordisce subito dopo la nascita, soprattutto nell'area degli **acri**. Con **acri** s'intendono le **estremità dell'organismo**, quindi ad esempio le **mani** e i **piedi**, ma anche **naso**, **mento** e **orecchie**. In una fase iniziale la formazione di lesioni bollose è la caratteristica predominante che negli anni, però, regredisce.

Nel tempo si sviluppa una cosiddetta **poichilodermia**, traducibile indicativamente con "pelle variegata". È indotta da **alterazioni pigmentarie**, che fanno apparire la **pelle a chiazze**. Col crescere dell'età possono manifestarsi **secchezza cutanea**, una **lieve desquamazione**, così come l'**alopecia**. Inoltre, di solito soprattutto nella zona delle mani e dei piedi, si manifesta una **riduzione del volume del tessuto della pelle** (atrofia cutanea), a causa della quale la pelle si assottiglia.

I soggetti affetti soffrono inoltre di una **fotosensibilità**, che può manifestarsi in una forma sia assai accentuata che assai lieve.

Spesso si osserva anche un cointeressamento delle **mucose**. Per i soggetti affetti, ciò significa che possono insorgere disturbi nell'area della **bocca** e dell'**esofago**, così come nella zona all'interno e attorno all'**ano**. Nella bocca possono ad esempio insorgere gravi infiammazioni gengivali, mentre nell'esofago e nel tratto intestinale si può verificare la formazione di restringimenti (stenosi). Ne possono derivare **difficoltà di deglutizione** e **difficoltà nell'evacuazione**. In una parte dei soggetti affetti sono state descritte **infiammazioni della mucosa intestinale** nei primi mesi di vita, le quali necessitano in modo particolare di adeguate terapie.

Nel caso della sindrome di Kindler, si possono inoltre sviluppare **aderenze delle zone della pelle morbide**, ad esempio nella zona delle dita delle mani, talvolta anche nelle zone dei genitali esterni. L'eventualità e l'entità della comparsa di tali aderenze si differenziano da caso a caso e sono impossibili da prevedere.

Malgrado tutti i disturbi innanzi descritti, la prognosi è buona e l'aspettativa di vita non subisce sostanzialmente alcun pregiudizio. In età adulta, oltre alle terapie

necessarie, occorrerebbe sottoporsi anche a [periodiche visite mediche preventive](#) con controlli della pelle, in quanto sussiste un rischio maggiore di sviluppo del [melanoma](#). In questo caso si rivela particolarmente importante la [diagnosi precoce](#), grazie alla quale si potranno rilevare ed eliminare rapidamente stadi iniziali del melanoma. Occorre nella fattispecie prestare particolare attenzione anche alle mani e alla zona del viso.