

# CRONOGENETICA DELLA PSORIASI

R. CAVALIERI

Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Roma

---

## *Chronogenetics of Psoriasis*

*The results of a study based on (1) a sample of 9000 cases of psoriasis, (2) a more specific sample of 2000 patients of psoriasis with one family member also affected, and (3) a small sample of affected twins, lead to the tentative conclusion that disposition to psoriasis may well be the result of a differential time of decay of the genetic information.*

---

La psoriasi è una dermatosi che si presta con sufficiente chiarezza per avvalorare o smentire osservazioni e ipotesi anche a livello genetistico circa l'interferenza preponderante o accessoria di fattori ereditari nei confronti di quelli ambientali.

Abbiamo scelto di proposito questa dermatosi perché le sue caratteristiche temporali permettono la verifica sperimentale dei modelli ipotizzati per spiegare il decadimento della informazione ereditaria.

I motivi fondamentali della scelta sono:

a) La psoriasi è ritenuta una malattia ereditaria almeno a livello di predisposizione, anche se il modello ereditario da alcuni è ritenuto dominante irregolare, da altri recessivo.

b) La psoriasi è una malattia di massa che si manifesta sempre in molti individui nell'ambito di un gruppo etnico preso in esame. Il rilievo popolazionistico acquista in tal modo credibilità e validità. La diagnosi della psoriasi, attuabile facilmente anche attraverso reperti anamnestici, permette inoltre una esatta valutazione dei malati negli spazi famigliari e quindi una efficace ricerca genealogica.

c) La psoriasi, anche se ereditaria, in genere non è presente alla nascita, ma nell'arco della vita di un individuo presenta tempi di insorgenza e di evoluzione facilmente accertabili. La possibilità di facile controllo di questi tempi di fenotipizzazione clinica ed evolutiva ci sono parsi favorevoli alla verifica clinico-sperimentale del modello ergon/chronon e cioè del controllo genetico dei parametri temporali dell'informazione ereditaria.

## MATERIALE E METODI

L'indagine è stata condotta a livello popolazionistico, famigliare e gemellare, per verificare l'esistenza di questi tempi patologici e per darne una interpretazione genetica appropriata.

1) Abbiamo controllato un primo gruppo di oltre 9.000 casi di psoriasi e ne abbiamo determinato l'incidenza nella popolazione italiana elaborando statistiche raccolte da noi e da altri centri di osservazione e rapportandole a quelle degli organi centrali di statistica. Il rilievo delle frequenze è stato ef-

Proc. 4th Int. Congr. Neurogenet. Neuroophthalmol. (1973)

*Acta Genet. Med. Gemellol. (Roma)*, 23: 299-301

© 1974

fettuato a livello di popolazioni dermopatiche selezionate in grandi centri di osservazione, con le correzioni dovute alla selezione clinica del materiale estrapolato a livello della popolazione generale.

2) Nel campione composto dai malati, abbiamo reperito specificamente il momento di comparsa della malattia, abitualmente ben evidenziabile dall'osservazione dello stesso soggetto oltre che del medico, e abbiamo valutato la possibilità di una variabilità differenziale dell'età di insorgenza nei due sessi.

3) In un secondo gruppo di 2.000 candidati che risultavano avere almeno un consanguineo affetto, abbiamo ricercato l'esistenza di una covariabilità familiare dell'età di insorgenza della psoriasi.

4) Un terzo gruppo di osservazione è infine costituito da 12 coppie gemellari MZ e DZ sulle quali è stata studiata la covariabilità intracoppia dell'età di insorgenza della psoriasi.

## RISULTATI

1. Dagli oltre 9.000 casi sui quali la ricerca è stata condotta risulta che attualmente la psoriasi incide sulla popolazione italiana per l'1,3% circa, mentre nella popolazione di dermo-pazienti valutati in grossi centri di osservazione la frequenza si aggira intorno al 6-8% del totale.

2. La frequenza dei due sessi negli affetti da psoriasi è pressochè uguale; infatti le elaborazioni hanno condotto a una percentuale che si aggira intorno al 52% per quanto riguarda le donne e al 48% per quanto riguarda gli uomini.

3. Una frequenza differenziale nei due sessi è stata invece ottenuta per quanto riguarda il momento di insorgenza della dermatosi. L'analisi della distribuzione degli affetti per età di insorgenza e per sesso ha dato infatti i seguenti risultati:

a) Per quanto riguarda gli uomini, la curva delle frequenze raggiunge il massimo nella quarta decade di vita, con una media di 37,5 anni ed uno scarto quadratico di  $\pm 15,7$ , per ricadere poi rapidamente nelle decadi successive. Simmetricamente, l'insorgenza è limitata nell'età infantile entro i primi anni.

b) Per quanto riguarda le donne, l'analisi statistica ha portato alla constatazione di un notevole anticipo di insorgenza della dermatosi. Il valore medio, pur se compreso anch'esso entro la quarta decade di vita, è di  $33,2 \pm 17,7$ .

4. Lo studio degli spazi famigliari di psoriasici ha permesso di dimostrare l'esistenza di una correlazione tra consanguinei per l'età di insorgenza della dermatosi. In particolare si osservava quanto segue:

a) La psoriasi si distribuisce quasi uniformemente tra gli uomini e tra le donne.

b) Nelle donne l'insorgenza media anticipa di circa 5 anni quella degli uomini.

c) Il numero dei malati affetti da psoriasi supera, nelle generazioni più giovani, di almeno un terzo quello delle generazioni precedenti. Questa osservazione ha reso necessario valutare spazi famigliari di gente sufficientemente adulta per evitare correzioni «a priori» fondate sul calcolo del rischio di malattia nelle diverse età. Sempre all'analisi genealogica risulta che, al succedersi delle generazioni osservate, il momento di insorgenza della psoriasi anticipa in media di oltre una decade di anni. Il reperto dell'anticipazione è presente nel 60% di tutto il campione di spazi famigliari di candidati affetti da psoriasi.

5. Per quanto riguarda i 12 casi gemellari, di essi risultano, secondo le diagnosi basate sui gruppi sanguigni e sui dermatoglifi, 7 MZ e 5 DZ. Dei 7 MZ, 5 sono concordanti, sia per la presenza di psoriasi che per quadro clinico, e 2 discordanti. Dei DZ, 2 risultano concordanti e 3 discordanti.

## COMMENTO

Lo scandirsi dei tempi di comparsa della psoriasi permette di sottolineare la periodicità della sua fenotipizzazione che non può essere spiegata col solo sussidio di fattori peristatici. Pertanto ci sembra opportuno chiamare in causa, per una spiegazione plausibile, il fenomeno di un decadimento differenziale dell'informazione ereditaria correlato alle diverse stabilità iniziali delle informazioni. La predisposizione alla psoriasi può essere spiegata dal fatto che le informazioni responsabili secondo il modello ergon/chronon, proposto da Gedda, possono avere stabilità insufficiente a garantire la presenza dell'azione informatica per tutta la durata della vita.

La variabilità differenziale dei due sessi, la covarianza nelle famiglie e nelle coppie gemelari dei parametri temporali della psoriasi, assumono quindi il valore di una verifica clinica sperimentale del controllo genetico del decadimento dell'informazione ereditaria.

Prof. R. Cavalieri, Istituto Dermopatico dell'Immacolata, Via dei Monti di Creta 104, 00167 Roma, Italy.