

**Leena Koulu**ihotautiopin dosentti  
Tyks, Ihoklinikka**Anu Anttinen**

neurologian erikoislääkäri

**Maria K. Haanpää**dosentti, ylilääkäri  
Hus, Kliininen genetiikka

# Xeroderma pigmentosum aiheuttaa ennenaikaisen vanhenemisen

- Xeroderma pigmentosum on harvinainen autosomaalisesti resessiivisesti periytyvä sairaus.
- Sen taustalla on useita geenejä, joista yleisin on *XPA*.
- Taudinkuva viittaa kiihtyneeseen vanhenemiseen.
- Potilaille ilmaantuu ihosyöpiä jo nuoruudessa. Osalla todetaan etenevä neurodegeneratiivinen sairaus.

**KIRJALLISUUTTA**

- 1 Bradford PT, Goldstein AM, Tamura D ym. Cancer and neurologic degeneration in xeroderma pigmentosum: long term follow-up characterizes the role of DNA repair. *J Med Genet* 2011;48:168–76.
- 2 Anttinen A, Koulu L, Nikoskelainen E ym. Neurological symptoms and natural course of xeroderma pigmentosum. *Brain* 2008;131:1979–89.
- 3 Kleijer WJ, Laugel V, Berneburg M ym. Incidence of DNA repair deficiency in western Europe: Xeroderma pigmentosum, Cockayne syndrome and trichothiodystrophy. *DNA Repair* 2008;7:744–50.
- 4 Cleaver JE. Defective repair replication of DNA in xeroderma pigmentosum. *Nature* 1968;218:652–6.
- 5 Kansikas M, Nyström M, Peltomäki P. DNA:n korjausmekanismien häiriöt ja niiden lääketieteellinen merkitys. *Duodecim* 2017;133:259–65.
- 6 Kraemer KH, DiGiovanna JJ, Tamura. Xeroderma pigmentosum (julkaistu 20.6.2003, päivitetty 24.3.2022). Julkaisussa: Adam MP, Feldman J, Mirzazadeh GM ym., toim. *GeneReviews*. Seattle (WA/USA): University of Washington, Seattle. [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/)
- 7 Niedernhofer LJ, Boull CL, Maguiness SM, Schmidt EL. Xeroderma pigmentosum (päivitetty 8.1.2024). [uptodate.com](http://uptodate.com)
- 8 Riihilä P, Knuutila J, Kähäri V-M. Ikääntyvän ihon muutosten ehkäisy ja hoito. *Duodecim* 2024;140:372–9.

**Viittaus:**Suom Lääkäril 2025;80:e44910  
[www.laakarilehti.fi/e44910](http://www.laakarilehti.fi/e44910)VERTAISARVIOITU  
KOLLEGIALT GRANSKAD  
PEER-REVIEWED  
[www.tsv.fi/tunnus](http://www.tsv.fi/tunnus)

**XERODERMA PIGMENTOSUM (XP)** eli pigmenttiläiskäinen ihon kuivumistauti on harvinainen autosomaalisesti resessiivisesti periytyvä sairaus. Sille tyypillistä on ihon ja silmien voimakas herkkyys ultravioletti- eli UV-säteilylle.

Joskus XP:tä sairastavia kutsutaan kuunvalon lapsiksi, koska heidän on elintärkeää välttää auringolle altistumista. Potilaille ilmaantuu ihosyöpiä jo nuoruudessa, vuosikymmeniä aikaisemmin väestöön verrattuna, ja osalla todetaan etenevä hermostoa rappeuttava (neurodegeneratiivinen) sairaus.

XP lyhentää elinikää. Tavanomaisimmat kuolinsyyt ovat syöpä tai hermostorappeuma (1,2). Arvioitu ilmaantuvuus geneettisesti länsieurooppalaisessa väestössä on yksi miljoonaa elävänä syntyneitä lasta kohden (3). Esiintyvyydeksi Euroopassa ja Yhdysvalloissa arvioidaan 1:1 000 000. Japanissa ja Pohjois-Afrikassa sairastavuus on yleisempää (6).

## *XP lyhentää elinikää.*

Sairaus kuvattiin vuonna 1874. Sata vuotta myöhemmin sen aiheuttajaksi löytyi vika yhdessä DNA:n monista korjausmekanismeista, nukleotidin poistokorjauksessa (nucleotide excision repair), joka tunnistaa, poistaa ja korjaa erityisesti UV-säteilyn aiheuttamia vaurioita (4).

Korjausmekanismit pitävät yllä perimän vakautta estämällä vaurioiden monistumisen solunjakautumisen yhteydessä. Mikäli niiden

toiminta on häiriintynyt, alkaa perimään kasautua virheitä ja solu muuttuu syöpäsoluksi (5).

XP:n taudinkuva on vaihteleva, koska häiriö voi paikantua eri DNA:n korjausproteiinien toimintaan. Sairaudessa on seitsemän alaryhmää eli komplementaatioryhmää (XP-A–G). XP-V:ssä virhe on DNA-polymeraasin toiminnassa.

Suomessa on todettu potilaita komplementaatioryhmistä XP-A, XP-C ja XP-G. Suurin osa on XP-A-ryhmään kuuluvia (2 ja Koulu, Leena, julkaisematon havainto).

Molekyyligeneettinen selvitystyö on tunnistanut komplementaatioryhmien taustalla olevat virheelliset geenit, joita nykyisin tunnetaan yhdeksän (taulukko 1).

## **Iho-oireet ja löydökset**

XP-potilaiden ihon UV-herkkyys ilmenee ärhäkkänä ja pitkäkestoisena auringonpolttamana minimaalisen aurinkoaltistuksen jälkeen yleensä jo lapsen ensimmäisenä kesänä.

Omassa suomalaisessa seuranta-aineistossamme kaikkien 16 potilaan anamneesissa oli ensimmäinen auringonpolttama alle vuoden ikäisenä (2). Myöhemmin aurinkoherkkyys saattoi vaimeta.

Kirjallisuuden mukaan 60 prosenttia XP-potilaista palaa herkästi vähäisestä aurinkoaltistuksesta (6).

Ihon normaali ikääntyminen koostuu kronologisesta eli sisäsyntyisestä ja ulkoisten tekijöiden aiheuttamasta vanhenemisestä. Kronologinen vanheneminen kattaa koko ihon, eikä sitä voi välttää.

Ulkoinen vanheneminen johtuu ympäristötekijöiden vaikutuksesta. Tärkein niistä on

KUVA 1.

## XP-C-potilas



Ihoalueilla, jotka ovat olleet suojassa UV-altistukselta, ei ole valovaurioita. Potilaan ensimmäinen keratinosyyttiperäinen ihosyöpä todettiin 6-vuotiaana. Elämänsä aikana hän ehti sairastaa yli 100 keratinosyyttiperäistä syöpää ja kahdeksan melanoomaa. Potilas menetti toisen silmänsä sarveiskalvon haavautumien vuoksi. Hänellä ei ollut neurologista sairautta. Kuva: Suvi Raita.

- Rizza ERH, DiGiovanna JJ, Khan SG, Tamura D, Jeskey JD, Kraemer KH. Xeroderma pigmentosum: A model for human premature aging. *J Invest Dermatol* 2021;141:976–84.
- Brooks BP, Thompson AH, Bishop RJ ym. Ocular manifestations of xeroderma pigmentosum. Long-term follow-up highlights the role of DNA repair in protection from sun damage. *Ophthalmology* 2013;120:1324–36.
- García-Moreno H, Langbehn DR, Abiona A ym. Neurological disease in xeroderma pigmentosum: prospective cohort study of its features and progression. *Brain* 2023;146:5044–59.
- De Sanctis C, Cacchione A. L' "idiotia xerodermica". *Riv Sper Fren* 1932;56:269–92.
- Kananen L, Marttila S. Vanhenemisen biologiset mekanismit ja miten niihin voi vaikuttaa. *Duodecim* 2019;135:1098–106.
- López-Otín C, Blasco MA, Partridge L, Serrano M, Kroemer G. Hallmarks of aging: An expanding universe. *Cell* 2023;186:243–78.
- Ollila S, Andressoo J-O. DNA-korjauksen kahdet kasvot: genomien ylläpito ja geenien muokkaus. *Duodecim* 2021;137:1073–81.
- Piccione M, Belloni Fortina A, Ferri G ym. Xeroderma pigmentosum: General aspects and management. *J Pers Med* 2021;11:1146–68.

altistuminen UV-säteilylle. Puhutaan valovanhenemisestä. Dermiksen soluväliaineen koostumus ja toiminta muuttuvat, sarveissolujen eli keratinosyyttien erilaistuminen häiriytyy, ja ihossa on krooninen inflammaatio (8).

XP-potilaiden iholöydökset viittaavat nopeutuneeseen valovanhenemiseen. Kaikille XP-lapsille ilmaantuu auringolle altistuneille ihoalueille kesakoita yleensä ennen kahden vuoden ikää. Ajan kuluessa, mikäli auringolta suojautuminen ei ole täydellistä, heidän ihonsa muuttuu jo nuorena kuivaksi (kseroosi), atrofi-seksi ja pigmenttiläiskäiseksi (lentigot), kuten vanhojen ihmisten iho (9) (kuva 1).

Yhdysvaltalaisen 40 vuotta kestäneen seurantalutkimuksen mukaan potilaiden riski sairastua keratinosyyttiperäisiin ihon oksi- ja tyvisolusyöpiin alle 20-vuotiaana on yli 10 000-kertainen ja riski sairastua melanoomaan yli 2 000-kertainen valkoihoiseen väestöön verrattuna.

Ensimmäisen keratinosyyttiperäisen ihosyövän diagnoosin mediaani-ikä potilailla oli 9 vuotta, kun se väestössä oli 67 vuotta. Ensimmäisen melanoomadiagnoosin mediaani oli 22 vuotta ja väestössä 55 vuotta (1).

Potilailla on valovaurioita myös muilla UV-säteilylle altistuneilla alueilla, kuten huulissa, kielen kärjessä ja silmissä (9).

## Silmäoireet ja löydökset

Noin 90 %:lla potilaista on silmäoireita, jotka alkavat jo varhain lapsuudessa. Silmien valon-

arkuus ja sidekalvotulehdukset ilmaantuvat ensimmäisinä.

UV-altistus johtaa sarveiskalvon tulehdukseen ja myöhemmin samentumiin, jotka vaikuttavat näkökykyyn. Silmän pinnalle voi kehittyä siipikalvo (pterygium).

Myöhemmin silmäluomien reunat voivat kääntyä sisään tai ulos ja silmäluomet surkastuvat. Sarveiskalvolle tai sidekalvolle voi kehittyä pahanlaatuisia kasvaimia (2,6,10).

## Neurologiset oireet ja löydökset

Hermotorappeuman esiintyvyys vaihtelee eri komplemetaatioryhmissä ja myös ryhmien sisällä. Seurantatutkimuksissa 25–38 % potilaista kehitti eriasteisia neurologisia oireita, selvimmin ryhmissä XP-A, XP-B, XP-D, XP-F ja XP-G (taulukko 1).

Iho- ja silmäoireet edeltävät aina neurologisia oireita. Tauti osoittaa ensimmäiset oireensa ja luonteensa jo varhain. Eurooppalaisen kokemuksen perusteella on todennäköistä, että XP-epäilyt lähetetään tutkimuksiin ja potilaita tuskin jää diagnosoimatta (3). Oma kokemuksemme on sama.

Vaikeimmissa tautimuodoissa keskus- ja ääreishermoston solujen vähittäinen rappeutuminen aiheuttaa kognition etenevän heikkenemisen, tahdonalaisten liikkeiden koordinaation häiriön (ataksia), puhe- ja ääntämishäiriön (dysartria), sensorineuraalisen kuulon heikkenemisen, refleksittömyyden (arefleksia), jäykkähaltauksen (spastisuus), tahdosta riippumattomia liikehäiriöitä (ekstrapyramidaalioireet) sekä dementian (11).

## Taudinkuva on vaihteleva.

Tautiin kuolleiden potilaiden eliniän mediaani neurologisesti oireilevilla potilailla on 29 vuotta. Potilailla, joilla ei ole neurodegeneraatiota, se on 37 vuotta (1).

Omassa aineistossamme kaikkien neurodegeneraatiopotilaiden taudinkulku oli samankaltainen. Ensiksi ilmaantuivat iho- ja silmäoireet. Toisen ikävuoden jälkeen huomattiin kehityksessä viivettä, ja neljännen ikävuoden jälkeen ilmaantuivat pikkuaivo-oireet dysartriana ja vähitellen kehittyvinä tasapainovaikeuksina. Etenevä hermo-lihassätkötutkimuksella (ENMG) varmennettu polyneuropatia selitti osittain tasapainovaikeuksia.

- 17 DiGiovanna JJ, Kraemer KH. Shining light on xeroderma pigmentosum. *J Invest Dermatol* 2012;132:785–96.
- 18 Marteijn JA, Lans H, Vermeulen W, Hoeijmakers JHJ. Understanding nucleotide excision repair and its roles in cancer and ageing. *Nat Rev Mol Cell Biol* 2014;15:465–81.
- 19 Merideth M, Tamura D, Angra D ym. Reproductive health in xeroderma pigmentosum: Features of premature aging. *Obstet Gynecol* 2019;134:814–9.
- 20 Brambullo T, Colonna MR, Vindigni V ym. Xeroderma pigmentosum: A genetic condition skin cancer correlated – a systematic review. *BioMed Res Int* 2022;8549532.
- 21 Wartiovaara K. Geenihoidojen menetelmät ja kliininen käyttö. *Duodecim* 2021;137:845–51.

TAULUKKO 1.

### Xeroderma pigmentosumin fenotyypit ja niihin liittyvät geenit

Geenien sijainti kromosomissa, potilaiden geenikohtainen yleisyys sekä geenin koodaamien DNA-korjausproteiinien tärkein tehtävä (6,7).

Komplementaatio-ryhmä	Neurologiset oireet	Geeni	Sijainti kromosomissa	Yleisyys	DNA-korjausproteiinin tehtävä
XP-A	Lieviä tai vaikeita	<i>XPA</i>	9q22.33	30 %	Koordinoi DNA:n korjausta
XP-B	Lieviä	<i>ERCC3</i>	2q14.3	0,5 %	Helikaasi, joka avaa DNA-kaksoiskiirteen
XP-C	Ei neurologista sairautta	<i>XPC</i>	3p25.1	27 %	DNA-vaurion tunnistaminen
XP-D	Ei oireita tai lieviä/vaikeita oireita	<i>ERCC2</i>	19q13.3	15 %	Helikaasi, joka avaa DNA-kaksoiskiirteen
XP-E	Ei neurologista sairautta	<i>DDB2</i>	11p11.2	1 %	DNA-vaurion tunnistaminen
XP-F	Ei oireita tai myöhään alkavat vaikeat oireet	<i>ERCC4</i>	16p13.12	2 %	Katkaisee DNA-juosteen vaurioituneen alueen vierestä, toimii yhdessä <i>ERCC1</i> :n koodaaman proteiinin kanssa
	Vaikeat oireet	<i>ERCC1</i>	19q13.32	< 0,5 %	Katkaisee DNA-juosteen vaurioituneen alueen vierestä, toimii yhdessä <i>ERCC4</i> :n koodaaman proteiinin kanssa
XP-G	Ei oireita tai vaikeat oireet	<i>ERCC5</i>	13q33.1	1 %	Katkaisee DNA-juosteen vaurioituneen alueen vierestä
XP-V (variant)	Ei neurologista sairautta	<i>POLH</i>	6p21.1	23,5 %	DNA-polymeraasi, joka rakentaa uuden DNA-juosteen

Lapset aloittivat koulun normaalisti, mutta muutaman vuoden kuluttua he siirtyivät erityisopetukseen. Kuulo heikkeni ja audiogrammissa todettiin sensorineuraalinen huonokuuloisuus. Osalle potilaista oli kognitiivisten vaikeuksien lisäksi tyypillistä itkuherkkyys sekä pelokkuus.

Aikuisiässä noin puolelle potilaista kehittyi koreoatetoottisia pakkoliikkeitä yläraajoihin. Kolmannella vuosikymmenellä potilaat menettivät vähitellen liikuntakykynsä raajojen spastisuuden lisääntyessä, ja viimeiset elinvuotensa he olivat arjen toimissa täysin autettavia.

Välitön kuolemansyy kaikilla oli keuhkokuume. Aivojen kuvantamistutkimuksissa todettiin symmetristä aivokuoren ja aivojen keskeisten alueiden surkastumista sekä kallon luiden liikkasvua (2). Samanlainen taudinkulku on kuvattu jo vuonna 1932 (12).

#### XP:n patogeneesi, ennenaikaisen vanhenemisen malli

Vanheneminen voidaan määritellä ajan kuluessa tapahtuviksi haitallisiksi muutoksiksi solujen ja kudosten toiminnassa. Muutokset heikentävät elimistön elinkelpoisuutta ja lisäävät kuolleisuutta (13).

Vanhenemisen tunnusmerkkejä solutasolla ovat esimerkiksi perimän epästabiilius, telomeerien lyheneminen, epigeneettiset muutokset, proteiinihomeostaasin häiriöt, mitokondrioiden toimintahäiriö, solujen senesenssi

(jakautuminen on päättynyt, mutta aineenvaihdunta jatkuu), kantasolukato, solujen välisen viestinnän häiriöt ja krooninen tulehdus.

Näillä ilmiöillä on keskinäinen riippuvuus ja vuorovaikutus (13,14). Riittävän tehokkaat DNA-virheiden tunnistus- ja korjausmekanismit mahdollistavat pitkän eliniän (15).

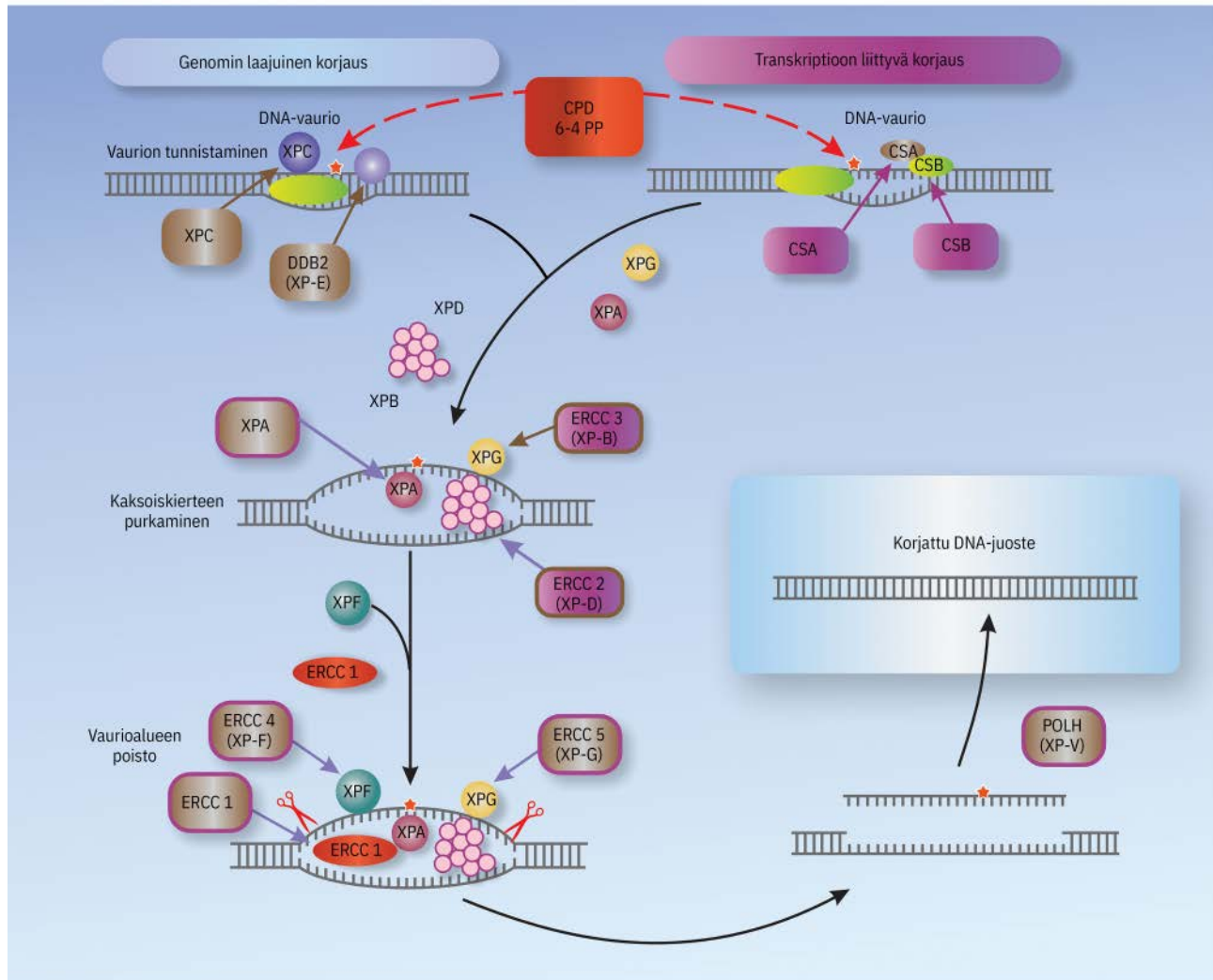
### Potilailla on vahva ihosyöpäalttius.

XP-potilaiden vahva ihosyöpäalttius havainnollistaa DNA:n korjausmekanismien virheettömän toiminnan oleellisen merkityksen perimän tasapainottajana ja syövän torjunnassa. Virhe missä tahansa nukleotidin poistokorjausproteiineja säätelevässä geenissä haittaa koko DNA:n korjausprosessia (kuva 2). Ihosolujen DNA:han alkaa kasautua vaurioita, jotka ajan kuluessa muuttavat solun syöpäsoluksi.

Potilailla on todettu lisääntynyt alttius myös muihin syöpiin, erityisesti keskushermoston pahanlaatuisiin kasvaimiin (9). Neurologisten syöpien suhde DNA-vaurioon on tuntematon.

Nukleotidin poistokorjaus koostuu genomilaajuisesta sekä transkriptioon liittyvästä kor-

## Kliinisiin löydöksiin johtavat patogeeniset variantit nukleotidin poistokorjauksen geneeissä



Altistuminen UV-säteilylle vaurioittaa ihosolujen tumen DNA-kaksoiskierrettä. Syntyy syklobutaani-pyrimidiinidimeerejä (CPD) ja 6-4-valotuotteita (6-4 PP). Vaurion tunnistamisen jälkeen helikaasientsyymit avaavat DNA-kaksoiskierrteen vaurion ympäriltä ja endonukleaasit katkaisevat DNA-juosteen vaurioalueen molemmilta puolilta. DNA-polymeraasia tarvitaan uuden korvaavan DNA:n rakentamiseen. Geenivirhe *XPC*- tai *DDB2*-geenissä (XP-E) estää vaurion tunnistamisen. Virhe *XPA*-, *ERCC3*- (XP-B) tai *ERCC2*-geenissä (XP-D) häiritsee vaurioituneen DNA-kaksoiskierrteen avaamista, ja virhe *ERCC1*- ja *ERCC4*- (XP-F) tai *ERCC5*-geenissä (XP-G) estää vaurioalueen poistamisen. *POLH* (XP-V) säätelee DNA-polymeraasia. *CSA* ja *CSB* ovat DNA-vaurion tunnistamiseen liittyviä geneejiä transkriptioon liittyvässä korjauksessa (16,17). Uudelleenjulkaistaan Elsevierin luvalla artikkelista DiGiovanna JJ, Kraemer KH. Shining light on xeroderma pigmentosum. *J Invest Dermatol* 2012;132:785–96.

jauksesta. Niissä DNA-vaurion tunnistaminen tapahtuu eri tavoin; muuten korjausprosessi on sama (kuva 2). Vaurio genomilaajuisessa korjauksessa liittyy erityisesti lisääntyneeseen syöpäriskiinkin, kun taas vaurio transkriptioon liittyvässä korjauksessa liittyy solukuolemaan ja ennenaikaiseen vanhenemiseen.

*XPC*- ja *DDB2*-geenien (XP-E) koodaamat proteiinit tunnistavat DNA-vaurion genomilaajuisessa korjauksessa. XP-C- ja XP-E-potilailla ei ole neurologista sairautta, mutta heillä on eniten iho- ja muita syöpiä.

Selitykseksi on esitetty, että muissa

XP-komplementtiyryhmissä myös transkriptioon liittyvä DNA-korjausprosessi häiriintyy. Toimiva transkriptioon liittyvä korjaus XP-C:ssä ja XP-E:ssä voi estää hermoston rappeutumista (18).

Hermostorappeuman mekanismiksi on esitetty oksidatiivista stressiä eli reaktiivisten happiyhdisteiden kertymistä aivokudokseen sekä mitokondrioiden toimintahäiriöitä. Reaktiiviset happiyhdisteet aiheuttavat sisäsyntyisiä DNA-vaurioita. Myös niiden korjaus tapahtuu vain toimivalla nukleotidin poistokorjauksella (11).

**SIDONNAISUUDET**

Kirjoittajilla ei sidonnaisuuksia.

XP-potilailla on kiihtyneeseen vanhenemiseen viittaavia muitakin löydöksiä. Naispotilaiden biologinen kello edistää. Kuukautisten alkamisikä on sama kuin väestössä yleensä, mutta menopaussi tulee varhain. Yhdysvaltalaisitutkimuksessa menopaussin mediaani-ikä XP-potilailla oli 30 vuotta – noin 20 vuotta aikaisemmin kuin muussa väestössä (19).

**Molekyyligeneettinen diagnoosi ja perinnöllisyysneuvonta**

Tarkka molekyyligeneettinen diagnoosi on mahdollista saada NGS-geenipaneelilla (next generation sequencing, uuden sukupolven sekvensointimenetelmä). Taulukossa on esitetty tällä hetkellä tunnetut XP-geenit ja niissä todetun geenivirheen yleisyys potilailla.

*Parantavaa hoitoa ei ole.*

Virheellisesti toimivan geenin sijainti nukleotidin poistokorjauksen signaalinsiirtoreitillä ei vaikuta DNA-korjausmekanismin vaurion vaikeusasteeseen tai sairauden kliiniseen kuvaan (20). Yksittäisiin geeneihin liittyy hieman erisuuruinen riski sairastua eri syöpiin, ja neurologiset oireet liittyvät vain osaan geeneistä.

Kaikki XP-geenivirheet periytyvät autosomaalisesti resessiivisesti, mikä tarkoittaa sitä, että henkilö sairastuu vain, mikäli hänen molemmissa geenikopioissaan on geenivirhe (homotsygotia tai yhdistelmäheterotsygotia, jossa saman geenin kummassakin alleelissa on erilainen sairautta aiheuttava geenivirhe).

Potilaan sisarusten tutkiminen on tärkeää, kun diagnoosi on tehty. Useimmiten vanhemmat ovat terveitä geenivirheen kantajia, joilla on joka raskaudessa 75 %:n mahdollisuus saa-

da terve lapsi ja 25 %:n riski saada lapsi, joka perii molemmilta vanhemmilta geenivirheen.

Testaaminen ennen syntymää on mahdollista, mikäli suvun geenivirhe on tiedossa. Toistaiseksi Suomessa ei ole ollut alkiodiagnostiikassa yhtään perhettä XP-diagnoosilla.

**Lopuksi**

Nykyvanhemmat ovat valveutuneita ja osaavat suojata pikkulapset auringolta. Jos vauvan iho kuitenkin pahasti palaa vähäisestä aurinkoaltistuksesta, se on hälytyssignaali ja aihe tehdä lähete ihoklinikkaan valoherkkyuden selvitykseen ja mahdollisesti edelleen perinnöllisyyslääketieteen yksikköön.

Peittyvästi periytyvän sairauden riski on muuta väestöä suurempi, jos vanhemmat ovat sukulaisia keskenään.

Xeroderma pigmentosumiin ei ole parantavaa hoitoa. Äärimmäisen huolellisella UV-altistuksen välttämällä ja varhaisella pahanlaatuisten valovaurioiden hoidolla pystytään rajoittamaan iho- ja silmähaittoja.

Neurologisen sairauden etenemistä ei voi estää. Säännöllinen seuranta on aiheellista neurologian poliklinikalla, jossa arvioidaan kuntoutuksen, apuvälineiden sekä oireenmukaisen hoidon tarve.

Säännölliset silmä lääkäriin kontrollit kuuluvat XP-potilaiden kokonaisvaltaiseen hoitoon. Harvinaiskeskus Norio ja Tukiliitto antavat ohjausta ja vertaistukea sekä potilaille että perheille.

Taudin patogeneesin ymmärtäminen on keskeistä, jotta sairauden syyhyn voitaisiin vaikuttaa geeniterapialla (21). DNA:n korjausmekanismin oikean toiminnan tärkeys havainnollistuu potilaiden vahvana ihosyöpäalttiutena (poikkeavan toiminnan seurauksena). Tulevaisuudessa saattaa häämöttää mahdollisuus XP-geenivirheiden korjaamiseen geenimuokkauksella (16). ●

**Kohtasitko mielenkiintoisen potilaan?**

Jaa kokemuksesi muille: kirjoita tapausselostus.

**Kirjoitusohje:**

<https://www.laakarilehti.fi/kirjoitusohjeet/tapausselostus/>  
Käsikirjoitukset käyvät läpi toimituksen ulkopuolisen vertaisarvioinnin.