



Karolinska  
Institutet



# Xeroderma pigmentosum

Rahime Inci

MD, PhD, överläkare

Avdelningen för dermatologi och venerologi, institutionen för kliniska vetenskaper, Sahlgrenska akademien, Göteborgs universitet

Verksamhet hud- och könssjukvård, Sahlgrenska universitetssjukhuset, Västra götalandsregionen, Göteborg

[rahime.inci@vgregion.se](mailto:rahime.inci@vgregion.se) | [rahime.inci@gu.se](mailto:rahime.inci@gu.se)

Längd: 2:53 minuter

Senast uppdaterat: 2025-08-12

# Xeroderma pigmentosum (XP)



Autosomt recessiv, sällsynt sjukdom

Defekt i DNA-reparation

Mutationer i XPA–XPG-gener

Extrem UV-känslighet

# Klinisk bild



Uttalad solbränna vid minimal exponering

Lentigofläckar, telengiektasier i solbelysta område

Torr, atrofisk hud

## Hudförändringar (från 4–5 års ålder)



Aktiniska keratoser  
Basalcellscancer  
Skivepitelcancer  
Melanom

*(Vanligt i solutsatta områden, även tunga och konjunktiva)*

## **Ögonproblem (hos ~80%):**

- Ljuskänslighet (fotofobi)
- Irritation, rodnad
- Konjunktivit

## **Neurologiska problem (hos ~20%):**

- Spasticitet, ataxi, koordinationssvårigheter
- Utvecklingsförsening, hörselnedsättning, kortväxthet

*(Debut i barndom/tonår, förvärras över tid)*

# Behandling & prognos

Inget botemedel

Konsekvent UV-skydd (kläder, solskydd)

Regelbundna hudkontroller och behandling av ev. hudtumörer

Prognos beror på UV-exponering och neurologiskt engagemang

# Vidareläsning

<https://dermnetz.org/topics/xeroderma-pigmentosum>



Karolinska  
Institutet

