

EPIDERMOLISI BOLLOSA DISTROFICA (EBD)

1. Introduzione

L'espressione Epidermolisi Bollosa Distrofica è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui le lesioni bollose si formano nel derma. Il termine "distrofico" deriva originariamente dalle due sillabe greco-antiche "dys", che esprime il significato di "malfunzionamento", "alterazione", "anomalia", e "trophia", che si riferisce a "nutrimento", "crescita". Tali forme devono il loro nome al fatto che le persone che ne sono affette soffrono più spesso delle altre di complicati problemi nutrizionali.

In tutte le forme di EBD, le mutazioni genetiche interessano sempre lo stesso elemento costitutivo o sempre la stessa molecola proteica, ossia il collagene 7. Tali mutazioni possono comportare che tale collagene 7 sia totalmente assente, fortemente ridotto o alquanto limitato nella propria funzione. A seconda dei casi, si distinguono vari livelli di gravità dell'EBD. In caso di sospetta EBD, è pertanto importante conoscere la diagnosi esatta in modo da potersi preparare al futuro decorso della malattia. Nell'EBD, la formazione di lesioni bollose sulla pelle è di norma accompagnata da disturbi collaterali, che esporremo nel dettaglio in sede di illustrazione delle singole varianti della malattia.



Nozioni principali

- **L'espressione Epidermolisi Bollosa Distrofica è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui la formazione di lesioni bollose interessa il derma, ossia lo strato sottostante l'epidermide;**
- **L'EBD è causata da varie mutazioni in un determinato gene, ossia il gene che codifica per il collagene 7;**
- **le modalità di trasmissione ereditaria sono diverse: esistono forme di EBD trasmesse con modalità recessiva e forme di EBD trasmesse con modalità dominante;**
- **le singole varianti sono tra loro assai diverse, a seconda del fatto che il collagene 7 sia totalmente assente, ridotto e/o limitato nella propria funzione;**
- **la formazione di lesioni bollose sulla pelle è spesso accompagnata da disturbi collaterali (cointeressamento delle mucose, alterazioni a carico delle mani, ecc.).**

2. EPIDERMOLISI BOLLOSA DISTROFICA DOMINANTE (EBDD)

Tutte le varianti di EB distrofica dominante sono causate da [mutazioni nel gene che codifica per il collagene 7](#). Come indica già il nome stesso, tali varianti vengono [ereditate con modalità autosomica dominante](#); informazioni dettagliate sono riportate nel capitolo ["Genetica"](#).

A seconda del profilo delle mutazioni nell'elemento costitutivo della pelle coinvolto, il collagene 7, si distinguono nello specifico le seguenti varianti:

- [EBDD generalizzata](#)
- [EBDD acrale](#)
- [EBDD pretibiale](#)
- [EBDD pruriginosa](#)
- [EBDD solo alterazioni della morfologia delle unghie](#)
- [EBDD-BDN \(BDN = dermolisi bollosa del neonato\)](#)

In queste varianti di EB la [formazione di lesioni bollose esordisce](#) di norma alla [nascita](#). Nella [variante generalizzata](#) le lesioni bollose possono comparire su [tutto il corpo](#), mentre nelle [altre varianti](#) si presentano [solo in punti circoscritti del corpo](#). Tali lesioni bollose regrediscono con esiti cicatriziali; in parte si manifesta altresì una leggera [riduzione del volume del tessuto](#) (atrofia) della pelle nelle zone maggiormente interessate dalle bolle.

Nelle [prime settimane di vita](#) la malattia può manifestarsi in modi [diversi](#). In alcuni bambini si osserva la presenza di un numero ridotto di lesioni bollose, mentre in altri la formazione di bolle, talora intensa, può comportare seri rischi. Un neonato affetto da una variante generalizzata di EB distrofica dominante deve pertanto essere tenuto [sotto stretta osservazione](#), in modo da essere in grado di reagire tempestivamente in caso di infezioni o di altre complicanze.

Durante il successivo decorso della malattia possono manifestarsi [altri disturbi](#) tra cui [anemia](#), [problemi nutrizionali](#) o [ritardi nella crescita](#). Nel complesso, però, sono sostanzialmente più lievi rispetto alle varianti di EB distrofica ereditate con modalità recessiva.

Il successivo decorso di queste forme di EB è spesso caratterizzato da [alterazioni della morfologia e/o dalla perdita delle unghie delle mani e dei piedi](#). Le misure preventive sinora sperimentate non hanno purtroppo dato buoni risultati.

In alcuni soggetti affetti si osservano inoltre [depigmentazioni cutanee](#), presumibilmente causate da discromie nelle aree di formazione delle lesioni bollose.

Tali [alterazioni pigmentarie](#), benché di per sé innocue, risultano spesso fastidiose per i soggetti affetti, in quanto causano la formazione di macchie sulla pelle. [Controlli periodici](#), specialmente delle macchie pigmentate più scure, sono però necessari per essere sicuri che non si celi nessuna alterazione maligna (= [melanoma](#) o uno stadio iniziale del melanoma).

Può altresì verificarsi un interessamento della [mucosa orale](#) con una conseguente [igiene orale più gravosa](#) che favorisce l'[insorgenza di carie](#). Nel caso di queste varianti della malattia occorre pertanto prestare particolare attenzione ai denti e all'igiene orale.

Durante i caldi mesi estivi, quasi tutti i soggetti affetti lamentano una formazione di lesioni bollose più intensa. Il [calore](#) così come il [sudore stimolano](#) la [formazione di lesioni bollose](#); ecco perché in questo periodo dell'anno, più che in altri, si assiste alla successiva comparsa di [ferite aperte](#) e [croste](#).

Nel caso delle varianti di EB distrofica dominante, nonostante tutti i disturbi correlati, la prognosi e l'aspettativa di vita sono in generale piuttosto buone, anche se la malattia accompagnerà per tutta la vita coloro che ne sono affetti. Il suo decorso varia da caso a caso, passando da forme assai lievi a forme alquanto gravi, accompagnate da disturbi aggiuntivi. Il più delle volte è impossibile fare previsioni esatte nel singolo caso; per tutta la vita occorre pertanto disporre sempre di un'efficace assistenza medica.

Di seguito riportiamo alcune note sulle singole varianti di EBDD, rispettivamente caratteristiche:

- **EBDD generalizzata**

[Generalizzata](#) significa nella fattispecie che le [lesioni bollose possono comparire su tutto il corpo](#) e non si limitano a singole aree. Tali lesioni bollose compaiono più frequentemente nei siti del corpo soggetti in particolare a traumi meccanici, ossia nell'[area del ginocchio](#) o sui [gomiti](#) e sulle [mani](#). Disturbi collaterali, come quelli

innanzi descritti, sono più frequenti rispetto ad altre varianti ma possono anche essere assenti.

- **EBDD acrale**

Le **lesioni bollose** si formano in questo caso sostanzialmente solo nell'area degli **acri**. Con acri s'intendono le **estremità dell'organismo**, quindi ad esempio **mani** e **piedi**, ma anche **naso, mento e orecchie**. Raramente insorgono altri disturbi.

- **EBDD pretibiale**

In questa variante, il punto principale di **formazione delle lesioni bollose** è il **lato anteriore** delle **gambe**, mentre in altri punti del corpo le bolle sono pressoché assenti. **Alterazioni della morfologia delle unghie** sono frequenti, altri disturbi invece rari.

- **EBDD pruriginosa**

La caratteristica principale di questa variante da cui ha preso il nome è un **prurito particolarmente intenso**. La formazione di lesioni bollose, spesso, **non è particolarmente accentuata**; può essere **generalizzata o limitata a punti circoscritti del corpo**. Altri disturbi sono rari ma non si possono escludere.

- **EBDD solo alterazioni della morfologia delle unghie**

Nel caso di questa variante, come indica già il nome stesso, oltre ad **alterazioni della morfologia delle unghie** non si manifesta praticamente alcun altro sintomo.

- **EBDD-BDN**

"BDN" sta per "bullous dermolysis of the newborn", ossia "dermolisi bollosa del neonato". In questa variante speciale, **dopo la nascita si verifica una formazione di bolle più intensa**; tali **lesioni bollose regrediscono però in modo relativamente rapido**. Tale manifestazione può risultare inizialmente piuttosto drammatica; i neonati devono essere tenuti **sotto stretta osservazione** e **curati** con attenzione analogamente a tutti gli altri neonati affetti da EB.

Occorre però sapere che esistono anche altre malattie del neonato che, nella fase iniziale, sembrano uguali all'EB ma che in realtà necessitano di una terapia del tutto diversa. È dunque importanti in questi casi non fare confusione. Nel caso dell'EBDD-BDN, trascorse alcune settimane, le lesioni bollose cessano quindi di formarsi o compaiono solo molto raramente. Si tratta dunque di una condizione temporanea.

Essendo una variante di EB assai rara, prima di intervenire occorre sempre aspettare che venga formulata una diagnosi certa.