

EPIDERMOLISI BOLLOSA GIUNZIONALE (EBG)

1. Introduzione

L'espressione Epidermolisi Bollosa Giunzionale è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui le **lesioni bollose** si formano esattamente a livello della giunzione **dermo-epidermica**. L'aggettivo "giunzionale" deriva dal termine latino "iunctio", ossia "giunto". Questa area di giunzione è altrimenti detta membrana basale.

Nel caso dell'EBG, la **formazione di lesioni bollose** sulla pelle è di norma accompagnata da **disturbi collaterali**. Le singole forme di EBG si differenziano fortemente l'una dall'altra in base all'elemento costitutivo interessato dalla mutazione genetica. In caso di sospetta EBG, è pertanto particolarmente importante conoscere la diagnosi esatta in modo da potersi preparare al futuro decorso della malattia.



Nozioni principali

- **L'espressione Epidermolisi Bollosa Giunzionale è l'iperonimo di tutte le forme di EB in cui la formazione di lesioni bollose interessa la giunzione dermo-epidermica;**
- **L'EBG è causata da mutazioni in diversi geni; le singole varianti si differenziano fortemente l'una dall'altra;**
- **la formazione di bolle sulla pelle è quasi sempre accompagnata da disturbi collaterali.**

2. Altre forme rare di EPIDERMOLISI BOLLOSA GIUNZIONALE

Oltre alle forme di EBG più note, alle quali abbiamo dedicato un apposito capitolo, esistono anche forme che, nell'ambito di questo gruppo di malattie già rare, sono ancora **più rare**. In altre parole, ad esempio in Austria, si registrano solo uno o due casi; addirittura non si registra talvolta nessun caso di persone affette da questa speciale patologia. Di conseguenza non si può dire o scrivere più di tanto sul decorso generale di queste malattie. In questo caso è particolarmente **importante** mettersi in contatto con un **centro specializzato**, presso il quale, attraverso contatti internazionali e letteratura scientifica, si cercherà di apprendere tutto quanto è noto su questa malattia. A volte è ben poco. Si può quindi solo cercare di **assistere** efficacemente il bambino e, quindi, il soggetto adulto, fissando controlli periodici e tenendolo sotto stretta osservazione. Grazie quindi a una diagnosi tempestiva e a lungimiranti processi di riflessione e di apprendimento di altre forme di EB è possibile assistere in modo sicuro anche queste famiglie.

Le seguenti varianti di EBG, secondo la classificazione attualmente valida, rientrano in questo gruppo:

- **EBG con atresia pilorica (EBG-AP)**
- **EBG inversa**
- **EBG a esordio tardivo**
- **Sindrome laringo-onico-cutanea**

Nel caso in cui a voi o a un vostro parente sia stata diagnosticata una di queste forme, vi preghiamo di mettervi in contatto con il centro EB più vicino, poiché in questa sede illustreremo tali varianti solo in modo alquanto generale.

Nella maggioranza delle varianti rare di EBG, la formazione di lesioni bollose esordisce già alla nascita o nelle prime settimane di vita, ad eccezione in questo caso dell'**EBG a esordio tardivo**, in cui – come indica il nome stesso – la formazione di bolle ha un **inizio tardivo**. Analogamente a tutte le altre forme di EB, le lesioni bollose sono causate da un'azione meccanica esercitata nei siti a maggiore traumatismo, ma possono anche comparire in zone meno sollecitate.

Nelle **forme rare di EBG** ve ne sono alcune aventi disturbi collaterali gravi e altre aventi un decorso nel complesso di minore gravità. Dato che le varie forme si differenziano notevolmente l'una dall'altra, è di estrema importanza che la diagnosi sia effettivamente certa. Solo in presenza di una **diagnosi esatta**, ci si può preparare al futuro decorso della malattia.

Descriviamo ora di seguito sinteticamente le caratteristiche essenziali di queste varianti rare:

Nell'**EBG con atresia pilorica** il **passaggio tra stomaco e intestino** (il "piloro") è chiuso. Un disturbo di questo tipo viene **quasi sempre rilevato** già **in fase prenatale**. I bambini devono essere **operati** già **poco dopo la nascita**; in questo caso, una programmazione previdente del parto è pertanto particolarmente importante al fine di garantire l'assistenza chirurgica per il neonato. Anche a prescindere dall'atresia pilorica, il decorso di questa variante è assai grave e paragonabile a quello della variante EBG generalizzata grave. Sono comunque state descritte delle eccezioni.

La denominazione **EBG inversa** significa che questa **malattia** è per così dire **rivolta verso l'interno**. Alla base di questa variante non si registrano tanto manifestazioni a carico della pelle, quanto piuttosto disturbi correlati alle **muose degli organi interni**. **Difficoltà nutrizionali** e disturbi alle **vie urinarie** creano molti problemi ai soggetti affetti, mentre la **formazione di lesioni bollose** è piuttosto **lieve**.

Nell'**EBG a esordio tardivo**, come indica il nome stesso, si registra un **inizio tardivo della formazione di lesioni bollose**. Può accadere che la **malattia si manifesti solo nel corso dei primi anni di vita**, per poi intensificarsi man mano che si cresce.

Sindrome laringo-onico-cutanea: trattasi di una sindrome che riguarda appunto la **laringe**, le **unghie** e la **pelle**. Questa variante è stata sinora descritta solo in famiglie originarie del Pakistan. Sembra si tratti di una mutazione genetica ben precisa che, a quanto pare, si verifica solo in quell'area geografica. La sindrome laringo-onico-cutanea è una variante assai grave di EBG, nella quale, oltre ai disturbi a carico della pelle, si registrano anche un cointeressamento soprattutto della **mucosa delle vie respiratorie** nonché complicanze agli **occhi**.

Sulla prognosi, nel caso delle forme molto rare di EBG, si può dire poco in generale. Nel caso di manifestazioni secondarie gravi, l'aspettativa di vita è comunque molto limitata, mentre nelle forme lievi può essere normale.

La [cura della pelle](#) e i [provvedimenti di carattere medico](#), in tutte queste varianti di EBG, non si differenziano dalle varianti di EBG più note. Anche in questi casi occorre assicurarsi che questo gruppo di pazienti disponga in misura sufficiente del materiale occorrente alla cura della pelle e delle ferite e che sia in ogni caso disponibile un [referente medico](#).